

Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries

IN05/2010

L'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS) és una empresa pública, sense ànim de lucre, del Departament de Salut i adscrita al CatSalut, que va ser creada el juny de 2010. La seva missió és generar coneixement rellevant per contribuir a la millora de la qualitat, seguretat i sostenibilitat del sistema de salut, facilitant la presa de decisions als ciutadans, professionals, gestors i planificadors, a través dels àmbits d'actuació i organització de la integració dels sistemes i tecnologies de la informació i les comunicacions, i l'avaluació de les tecnologies, la recerca i la qualitat en l'àmbit de la salut. L'AIAQS és centre col·laborador de l'Organització Mundial de la Salut en avaluació de tecnologies sanitàries, membre fundador de la International Network of Agencies for Health Technology Assessment (INAHTA), membre corporatiu de la Health Technology Assessment International (HTAi), membre de la Guidelines International Network (G-I-N), membre del CIBER d'Epidemiologia i Salut Pública (CIBERESP) i grup de Recerca en Avaluació de Serveis i Resultats de Salut (RAR) reconegut per la Generalitat de Catalunya.

Les autores declaren no tenir cap conflicte d'interès en relació amb aquest document.

Es recomana que aquest document sigui citat de la manera següent: Solans M, Adam P, Marsal MN. Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries. Barcelona: Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Servei Català de la Salut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya; 2010.

Les persones interessades en aquest document poden adreçar-se a:

Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. Roc Boronat, 81-95 (segona planta). 08005 Barcelona
Tel.: 93 551 3888 | Fax: 93 551 7510 | direccio@aatrm.catsalut.cat | www.aatrm.net

Edita: Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut. 1a edició, octubre 2010, Barcelona

Correcció: Rosa Farré (AIAQS)

Disseny: Isabel Parada (AIAQS)

Dipòsit legal: B.40007-2010

© Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut

L'Agència té la propietat intel·lectual d'aquest document, el qual pot ser reproduït, distribuït i comunicat públicament, totalment o parcialment, per qualsevol mitjà, sempre que no se'n faci un ús comercial i se'n citi explícitament l'autoria i procedència.

Procés d'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3. Malalties minoritàries

Maite Solans
Paula Adam
M. Noël Marsal

AGRAÏMENTS

Les autores agraeixen els comentaris de Joan MV Pons, del Departament de Salut, a una versió prèvia d'aquest document. No obstant això, la responsabilitat sobre el contingut recau únicament sobre les autores.

ÍNDEX

Resum.....	6
English abstract.....	7
Introducció.....	8
Metodologia.....	9
Selecció dels avaluadors	11
Procés d'avaluació.....	17
Resultats	20
Valoració final.....	32
Annexos	33
Annex A. Projectes presentats i acceptats a la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries (n = 244)	33
Annex B. Identifying reviewers within a specific subject area. Case study to select candidate reviewers in the field of rare diseases	45
Annex C. Guia per a l'avaluació dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries.....	47
Annex D. Combinacions de les valoracions qualitatives dels projectes. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries.....	52
Annex E. Anàlisi estadística. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries	53
Annex F. Projectes examinats pel comitè ad hoc (n = 92+4). Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries	58
Annex G. Esquema dels resultats del procés d'avaluació. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries	62

RESUM

Des de l'any 2001, l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, antiga AATRM) gestiona el procés d'avaluació dels projectes presentats a les convocatòries d'ajuts a la recerca de la Fundació La Marató de TV3. A més de garantir i facilitar l'avaluació dels projectes, les tasques que desenvolupa l'AIAQS tenen com a objectiu afavorir que aquest procés d'avaluació sigui suficientment rigorós en la seva valoració metodològica i flexible quant a la seva aplicació, a la vegada que transparent i obert als professionals i a la població, avalant la qualitat dels resultats obtinguts.

En el decurs de l'esmentat procés d'avaluació s'han seguit una sèrie d'etapes, d'acord amb una planificació prèvia, per tal de determinar la qualitat científica dels projectes que, en conjunt, presentessin un major rigor metodològic i que, alhora, fossin rellevants i aplicables dins del seu context. En aquesta edició sobre malalties minoritàries, es van presentar 288 projectes. Un comitè d'experts va rebutjar 44 projectes per no complir les bases de la convocatòria. Per tant, es varen acceptar 244 que, per àrea de recerca i segons la classificació dels mateixos investigadors, es distribueixen en 128 (52,5%) projectes de recerca bàsica, 53 (21,7%) de recerca clínica i 5 (2%) de recerca epidemiològica; la resta (58 projectes) són combinacions d'aquestes àrees de recerca. A més, 140 (57,4%) són projectes unitaris i 104 (42,6%) es presenten com a coordinats.

Un total de 134 experts internacionals van avaluar els projectes mitjançant un qüestionari estructurat en dos etapes, en primer lloc s'avaluava el projecte anonimitzat, en segon lloc el grup investigador i, finalment, acabava valorant cadascun dels projectes com a finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable. Cada projecte va ser assignat a dos avaluadors en funció de les característiques de la recerca i de l'expertesa de l'avaluador. Els avaluadors van actuar de forma independent. Un grup de 8 avaluadors va formar part del comitè *ad hoc* que va dur a terme la darrera fase del procés d'avaluació.

El resultat de l'avaluació indica que, sobre la base de la qualitat metodològica i rellevància, dels 244 projectes acceptats a la convocatòria, 92 (+ 4 discordants) varen rebre una bona qualificació dels avaluadors. Aquesta selecció prèvia va ser la base que va examinar el comitè *ad hoc* (o panel) que va identificar 20 projectes prioritaris i, per tant, tributaris de finançament. La seva distribució, per àrea de recerca, és de 17 projectes de recerca bàsica, 1 de recerca epidemiològica, i 2 de combinacions de les diferents àrees. Quant a tipus de projecte, 7 són unitaris i 13 coordinats. Comparant amb els resultats de l'avaluació d'altres convocatòries, destaca el creixent nombre de projectes de recerca bàsica entre els prioritzats, així com també el creixent nombre de projectes coordinats, i una reducció del nombre total de projectes.

La valoració que els avaluadors membres del comitè *ad hoc* han fet del procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries ha estat molt positiva. En general, van destacar la qualitat dels projectes presentats a la convocatòria, el bon nivell de participació i l'expertesa del conjunt d'avaluadors internacionals sobre el tema, els criteris de qualitat instaurats, i la transparència del mètode.

ENGLISH ABSTRACT

Since 2001, the Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, formerly CAHTA) has managed the process of evaluation of the research projects submitted to calls for research of La Marató de TV3 Foundation. Besides guaranteeing and facilitating the assessment of the projects, the AIAQS's aim is to make sure that this assessment process is sufficiently rigorous in its methodological assessment, and flexible in its application, and transparent and open to professionals and the population, to endorse the quality of the results.

This assessment process has gone through a series of planned stages to determine the scientific quality of the projects which overall presented the greatest methodological rigour and were also relevant and applicable in their context. In this edition on mental diseases, 288 projects were submitted. On the basis of this specific call requirements, committee of experts excluded 44 projects. Therefore, 244 projects were accepted and reviewed, which by area of research and according to the classification of the actual investigators, are distributed into 128 (52,5%) basic research projects, 53 (21,7%) clinical research and 5 (2%) epidemiological research, the rest (58 projects) are combinations of these research areas. Furthermore, 140 (52,4%) are individual projects and 104 (47,6%) are submitted as coordinated ones.

A total of 134 international reviewers evaluated the projects by means of a structured questionnaire in two stages. First, the anonymized project was assessed and second, the research team and finally each project had to be classified as recommended for funding, recommended with reservations, questionable or not recommended. Each project was assigned to two reviewers according to the characteristics of research and expertise of the reviewer. The reviewers acted independently. A group of 8 reviewers was part of the ad-hoc committee that carried out the last phase of the evaluation process.

The result of the evaluation indicates that, on the basis of methodological quality and relevance, of the 244 projects accepted and reviewed, 92 (+ 4 discordants) received a good assessment from the evaluators. This selection was the basis examined by an ad-hoc committee which identified 20 prioritized projects tributary of funding. Their distribution by area of research is 17 basic research projects, 1 epidemiological research, and 2 combination of the different areas. Seven of the projects are individual and 13, coordinated. Compared to other calls' results, there is an increasing number of projects of basic research, as well as coordinated projects and a reduction of the total number of projects.

The committee members' evaluation of the process of assessment of the projects submitted to the 2009 edition of La Marató de TV3 Foundation on rare diseases has been very positive. In general, they emphasized the quality of the projects submitted, the participation and expertise on the topic of the international reviewers, the quality criteria applied and the transparency of the review process.

INTRODUCCIÓ

La Fundació La Marató de TV3 recapta anualment donacions econòmiques i les distribueix entre investigadors i/o centres que fan recerca sobre problemes de salut determinats en l'àmbit territorial que cobreix l'emissió de TV3. Des de la primera edició de La Marató de TV3 l'any 1992 fins a la present convocatòria objecte d'aquest document, els ciutadans han donat més de 80 milions d'euros per destinar-los a ajuts a la recerca biomèdica.

L'origen altruista de les donacions fa que el caràcter de les convocatòries de recerca de la Fundació La Marató de TV3 sigui diferent del que tenen les d'altres agències públiques que financen recerca. Aquest compromís amb la societat requereix que tant el procés d'avaluació dels projectes de recerca que es presenten com la gestió posterior dels ajuts concedits es duguin a terme amb un alt grau d'exigència.

Des de l'any 2001, l'Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut (AIAQS, antiga AATRM) gestiona el procés d'avaluació dels projectes presentats a les convocatòries d'ajuts a la recerca de la Fundació La Marató de TV3. A més de garantir i facilitar l'avaluació dels projectes, les tasques que desenvolupa l'AIAQS tenen com a objectiu afavorir que aquest procés d'avaluació sigui suficientment rigorós en la seva valoració metodològica i flexible quant a la seva aplicació, a la vegada que transparent i obert als professionals i a la població, avalant la qualitat dels resultats obtinguts.

L'objectiu d'aquest document és descriure'n el procés i exposar els resultats de l'avaluació dels projectes de recerca presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries.

Introducció i justificació de la proposta

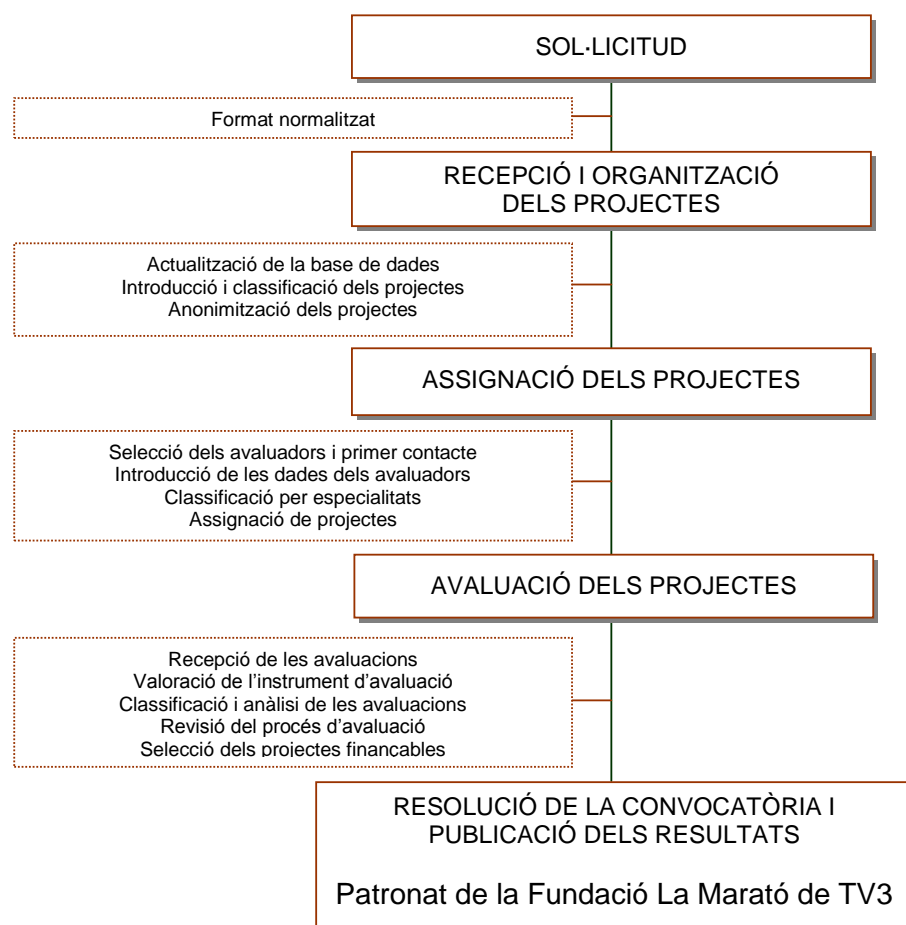
El procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria 2009 de la Fundació La Marató de TV3 sobre malalties minoritàries ha seguit el mateix procediment utilitzat a les convocatòries de les vuit edicions anteriors (sida, malalties inflamatòries cròniques, malalties respiratòries cròniques, càncer, neurociències, dolor crònic, malalties cardiovasculars i malalties mentals). Aquest procés es pot consultar a la pàgina web de l'AIAQS.^a

De manera esquemàtica, les fases i activitats en què s'estructura el procés d'avaluació es descriuen en el Gràfic 1. Per la seva importància, cal destacar-ne les següents:

- Actualització de l'imprès de sol·licitud per a la presentació dels projectes
- Recepció i anonimització dels projectes
- Actualització de l'instrument d'avaluació
- Selecció dels avaluadors
- Assignació dels projectes als avaluadors
- Avaluació dels projectes en dos etapes (valoració del projecte anonimitzat i valoració de l'equip investigador)
 - Valoració qualitativa
 - Puntuació quantitativa
- Classificació i selecció dels projectes
 - Comitè ad hoc

^a Podeu consultar els set informes d'avaluació corresponents a l'adreça web:
<http://www.gencat.cat/salut/depsan/units/aatrm/html/ca/dir297/index.html>

Gràfic 1. Fases del procés d'avaluació



La Fundació La Marató de TV3 tramet els projectes presentats a l'AIAQS. Una vegada rebuts, els projectes s'introdueixen en una base de dades específica, es classifiquen en funció de l'àrea de recerca a la qual fan referència (recerca bàsica, clínica, epidemiològica o alguna combinació de les anteriors) i s'anonimitzen. A més, dins de cada tema i àrea de recerca i en funció de les paraules clau del resum del projecte, es realitza una subclassificació per valorar detalladament el tipus de projecte de què es tracta i, així, poder fer-ne l'assignació als avaluadors de la manera més acurada.

A la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries, la Fundació La Marató de TV3 va trametre a l'AIAQS 244 dels 288 projectes presentats (Annex A). Els altres 44 varen ser rebutjats per un comitè d'experts abans de la seva avaluació, per no complir amb les bases o l'esperit de la convocatòria.

Selecció dels avaluadors

La selecció dels avaluadors es va realitzar a partir de diverses fonts d'informació. Igual que a les edicions anteriors, es va fer una cerca bibliogràfica, en diferents bases de dades biomèdiques, que va permetre obtenir un gran nombre d'avaluadors potencials, així com valorar-ne la trajectòria i producció científica durant els últims anys. Finalment, es va revisar la composició tant dels comitès científics establerts per les diferents conferències internacionals realitzades recentment sobre malalties minoritàries, com dels comitès editorials de revistes biomèdiques relacionades amb aquest àmbit.

Els criteris d'inclusió per a la selecció van ser:

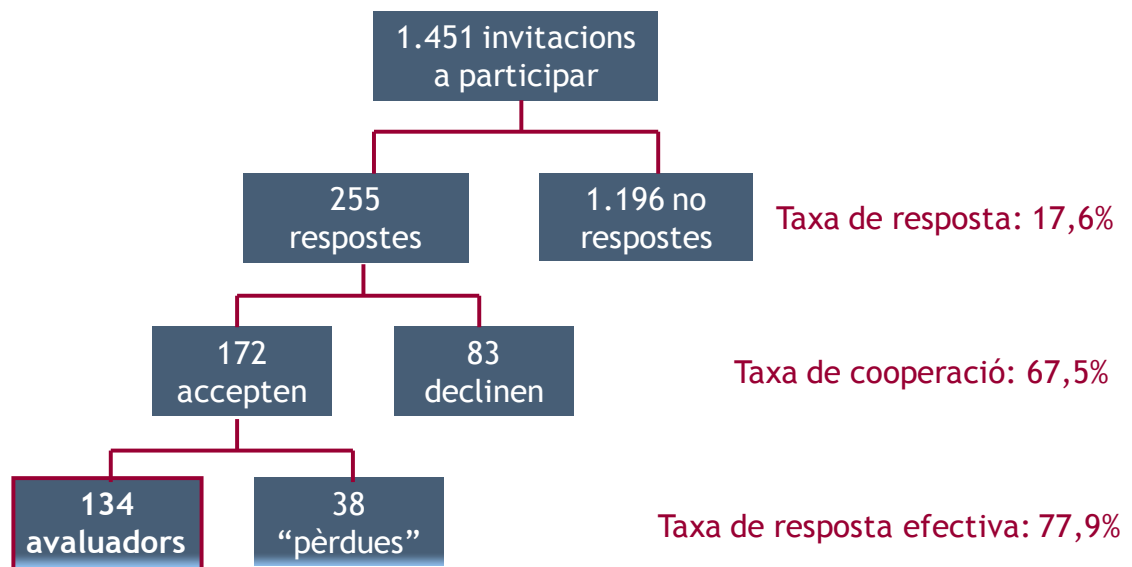
- Experiència, tant en el tema de la convocatòria com en la metodologia de recerca i l'avaluació de projectes
- Prestigi i reconeixement en l'entorn científic i sanitari
- Currículum adient, publicacions en revistes indexades i presència o participació en fòrums científics

Es va considerar criteri d'exclusió el fet de formar part d'equips de recerca catalans o de participar (l'avaluador o la seva institució) en algun projecte presentat a la convocatòria.

A l'Annex B es detalla la metodologia i els resultats de la cerca d'avaluadors a partir de bases de dades bibliogràfiques, i mitjançant aquesta cerca es van identificar 1.386 autors; les altres fonts d'informació en va proporcionar 65 més.

Així doncs, es va convidar a participar en el procés d'avaluació 1.451 experts, 255 dels quals van respondre i van acceptar 172. Finalment, 134 van actuar com a avaluadors atès que els altres 38 van rebutjar els projectes assignats, presentaven conflicte d'interessos, no podien complir amb el calendari establert o no se'ls va poder assignar cap projecte de la seva especialitat. El Gràfic 2 descriu el procés i resultat de la invitació i la selecció dels avaluadors amb les taxes de resposta i participació corresponents.

Gràfic 2. Selecció dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



Tots els avaluadors van acceptar les normes establertes per a l'avaluació dels projectes presentats (conducta ètica, coneixement sobre el tema a avaluar, capacitat per redactar crítiques constructives i adaptació al calendari d'avaluació establert) i van signar una declaració sobre el manteniment de la confidencialitat de la informació i l'absència de conflicte d'interessos per a cadascun dels projectes avaluats. A la Taula 1 es presenta la llista dels 134 avaluadors que van participar de forma efectiva en la convocatòria de recerca sobre malalties minoritàries.

Taula 1. Avaluadors dels projectes de recerca per tipus de recerca i país de residència. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Avaluador	Àrea de recerca	País
Akira Nakagawara	Bàsica - Clínica	Japó
Alida Caforio	Clínica	Itàlia
Aljoscha S Neubauer	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Alemanya
Andrea Lo Monaco	Bàsica - Clínica	Itàlia
Andreas Jönsen	Clínica	Suècia
Andrew DeWan	Bàsica - Epidemiològica	Estats Units
Andrew Wilkie	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Anil Dhawan	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Anita Hjelmeland	Bàsica	Estats Units
Anne Katrin Lampe*	Clínica	Anglaterra
Antonio La Cava	Bàsica - Clínica	Estats Units
Arne Klungland	Bàsica	Noruega
Bernard Brais	Bàsica - Clínica	Canadà
Bernard R. Lauwerys	Bàsica - Clínica	Bèlgica
Brendan Lee	Bàsica - Clínica	Estats Units
Chao Xing	Epidemiològica	Estats Units
Chi Pui Pang	Bàsica	Xina
Christopher Doering	Bàsica	Estats Units
Claudio Bruno	Clínica	Itàlia
Constantine A. Stratakis	Bàsica - Clínica	Estats Units
David Laplaud	Bàsica - Clínica	França
Eamonn Richard Maher	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Eiji Matsuura	Bàsica	Japó
Elena Peeva	Bàsica - Clínica	Estats Units
Elias Toubi	Bàsica - Clínica	Israel
Fernando Cendes	Clínica	Brasil
Filippo M. Santorelli	Clínica	Itàlia
Fin Stolze Larsen	Bàsica - Clínica	Dinamarca
Francesco Parmeggiani	Clínica - Epidemiològica	Itàlia
Franck Ramus	Bàsica - Clínica	França
Frank Marcus	Clínica	Estats Units
Gabriel S Breuer	Clínica	Israel
Gennady Landa	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Geraldo A. S. Passos	Bàsica	Brasil
Gert Scheper	Bàsica	Holanda
Giampiero Favato	Epidemiològica	Anglaterra
Giampietro Farronato	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Itàlia
Gianni Mastella	Epidemiològica	Itàlia
Gianni Virgili	Clínica - Epidemiològica	Itàlia
Gilles Berdeaux	Clínica - Epidemiològica	França
Gilles Guillemin	Bàsica	Austràlia
Giuseppe Plazzi	Clínica	Itàlia
Grzegorz Wegrzyn	Bàsica	Polònia
Guglielmina Pepe	Bàsica	Itàlia
Guido Valesini	Clínica	Itàlia
Guohua Zhao	Bàsica - Clínica	Xina
Guy Gorochoy	Bàsica - Clínica	França
H. Trent Spencer	Bàsica	Estats Units
Haluk Topaloglu	Clínica	Turquia

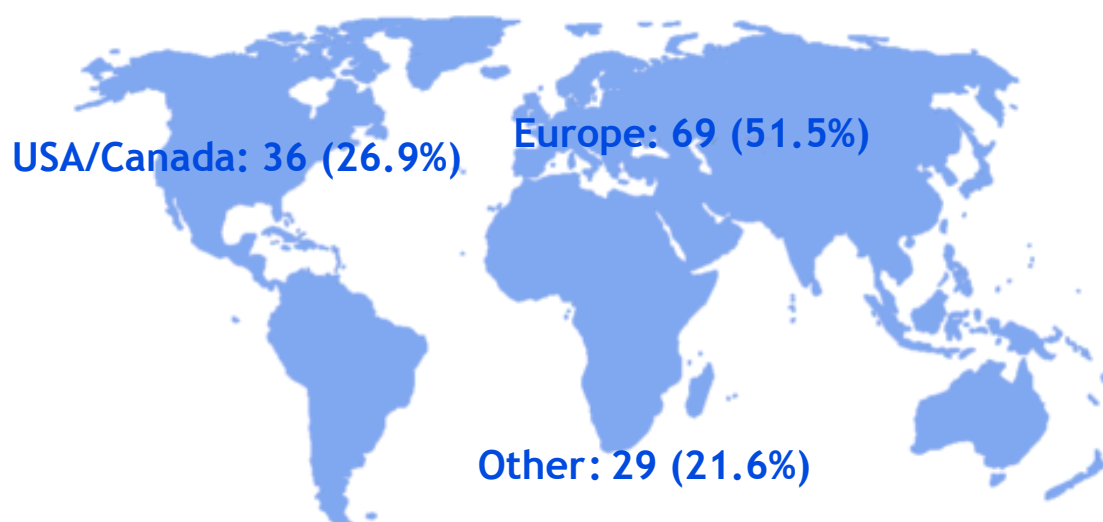
Avaluador	Àrea de recerca	País
Hitoshi Nakashima	Clínica	Japó
Ian Bruce	Clínica - Epidemiològica	Anglaterra
Jean-Claude Kaplan	Bàsica - Clínica	França
Jeng-Hsien Yen	Bàsica - Clínica	Taiwan
Jian-Min Chen	Bàsica	França
Jingsheng Tuo	Bàsica - Epidemiològica	Estats Units
José Artur Bogo Chies	Bàsica	Brasil
Jose S. Pulido	Bàsica - Clínica	Estats Units
Julia Simard	Clínica - Epidemiològica	Suècia
Katrin Boström	Clínica - Epidemiològica	Suècia
Kazuo Suzuki	Bàsica - Epidemiològica	Japó
Ken McElreavey	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	França
Kjell Tullus	Clínica	Anglaterra
Klaus Schwarz	Bàsica	Alemanya
Kylee Spencer	Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Larry Burd	Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Laurent Villard*	Bàsica	França
Lihua Marmorstein	Bàsica - Clínica	Estats Units
Lionel Bretillon	Bàsica - Clínica	França
Luc Van Kaer	Bàsica	Estats Units
Luis E. Munoz	Bàsica - Clínica	Alemanya
Luis R. Espinoza	Bàsica - Clínica	Estats Units
Luis R. Lopez	Bàsica - Clínica	Estats Units
Margaret M. DeAngelis	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Marina Mora	Bàsica	Itàlia
Mark Berneburg	Bàsica - Clínica	Alemanya
Mark O'Driscoll	Bàsica	Anglaterra
Martin Delatycki	Clínica	Austràlia
Massimo Filippi	Clínica	Itàlia
Matthew C. Pickering	Bàsica	Anglaterra
Matthew Gentry	Bàsica	Estats Units
Maurice A.M. Van Steensel*	Bàsica - Clínica	Holanda
Mehran Karimi	Clínica	Iran
Michael Weller*	Bàsica - Clínica	Suïssa
Miguel Castelo-Branco	Bàsica - Clínica	Portugal
Ming-Hui Zhao	Bàsica - Clínica	Xina
Moncef Zouali	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	França
Monique Ryan	Clínica	Austràlia
Munther A. Khamashta	Clínica	Anglaterra
Nan Shen	Bàsica - Clínica	Xina
Nattiya Hirankarn	Bàsica	Tailàndia
Pascale Guicheney	Bàsica	França
Patrice Decker	Bàsica	Alemanya
Patricia Katz	Clínica	Estats Units
Patricia Rieken Macedo Rocco	Bàsica	Brasil
Paul Baird	Bàsica	Austràlia
Penny Jeggo	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Peter B. Kang	Bàsica - Clínica	Estats Units
Peter F. Zipfel	Bàsica - Clínica	Alemanya
Pierangelo Veggiotti	Clínica	Itàlia
Pierre Youinou	Bàsica - Clínica	França

Avaluador	Àrea de recerca	País
Puran Bora	Bàsica	Estats Units
Rajendra S. Apte	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Ram Pyare Singh	Bàsica - Clínica	Estats Units
Roald Omdal	Clínica	Noruega
Robert B. Sim	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Robert Eisenberg	Bàsica - Clínica	Estats Units
Rolando Cimaz	Bàsica - Clínica	Itàlia
Rubin M. Tuder	Bàsica - Clínica	Estats Units
Rumen Stefanov	Clínica - Epidemiològica	Bulgària
Sameer Bakhshi	Clínica	Índia
Satoru Noguchi	Bàsica	Japó
Shin'ichi Takeda	Bàsica	Japó
Shiv Khumar Sarin	Bàsica - Clínica	Índia
Shozo Izui	Bàsica	Suïssa
Shu Man Fu	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Sonal Singh	Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Stanford Peng	Bàsica - Clínica	Estats Units
Stefano Ghio	Clínica	Itàlia
Steve J Perkins	Bàsica	Anglaterra
Sudip Datta Banik	Epidemiològica	Mèxic
Susan C. Brown	Bàsica	Anglaterra
Suzanne M. Leal	Bàsica - Epidemiològica	Estats Units
Theodore G Liou	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Estats Units
Thomas Büchner*	Clínica	Alemanya
Tim Vyse	Bàsica - Clínica	Anglaterra
Timothy B. Niewold*	Bàsica - Clínica	Estats Units
Udo S. Gaipf	Bàsica - Clínica	Alemanya
Ulrike Schara*	Clínica	Alemanya
Usha Chakravarthy	Bàsica - Clínica - Epidemiològica	Anglaterra
Valérie Allamand*	Bàsica	França
Violaine Plante-Bordeneuve	Clínica	França
Wahid Ali Khan	Bàsica - Clínica	Estats Units
Yuanchao Zhang	Bàsica - Clínica	Xina
Yu-Lung Lau	Bàsica - Clínica	Xina

* Membres del comitè *ad hoc*

Dels 134 avaluadors, un 48% (65) no eren europeus i provenien dels països següents: Austràlia (4), Brasil (4), Canadà (1), Estats Units (35), Índia (2), Iran (1), Israel (2), Japó (6), Mèxic (1), Tailàndia (1), Taiwan (1), Turquia (1) i Xina (6). Els països de procedència dels 42 avaluadors restants eren: Alemanya (9), Bèlgica (1), Dinamarca (1), França (14), Holanda (2), Itàlia (16), Noruega (2), Polònia (1), Portugal (1), Regne Unit (16), Suècia (3) i Suïssa (2). La distribució geogràfica dels avaluadors es pot veure resumida en el Gràfic 3.

Gràfic 3. Distribució geogràfica dels avaluadors. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



A cada avaluador se li va enviar la documentació d'avaluació que consistia en una guia per avaluar els projectes (Annex C), l'instrument d'avaluació o qüestionari, els projectes assignats i el full de compromís de manteniment de la confidencialitat i d'absència de conflicte d'interessos, que van retornar degudament signats.

La Taula 2 mostra el nivell de participació dels avaluadors internacionals amb qui s'ha contactat per a les vuit convocatòries de recerca de la Fundació La Marató de TV3 en què l'AIAQS ha gestionat el procés d'avaluació dels projectes.

Taula 2. Participació dels avaluadors per convocatòria. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2001-2009

	2001 Sida	2002 Inflamatòries cròniques	2003 Respiratòries cròniques	2004 Càncer	2005 Neurociències	2006 Dolor crònic	2007 Cardiovasculars	2008 Mentals	2009 Minoritàries
Projectes per avaluar	107	80	105	260	200	81	159	151	244
Avaluadors potencials contactats	150	130	298	1.141	1.496	733	1.066	1.041	1.451
Taxa de resposta^a	50%	39%	27%	36%	31%	33%	26%	22%	18%
Avaluadors participants	52	34	52	169	201	92	145	131	136

a La taxa de resposta es refereix al nombre de persones que van contestar la invitació a participar com a avaluadors, tant si la resposta era afirmativa com negativa i, per tant, independent del nombre final d'avaluadors participants a cada convocatòria.

Procés d'avaluació

El procés d'avaluació es va dur a terme durant el període maig-agost de 2010 seguint les etapes següents:

- Avaluació dels projectes de recerca
- Avaluació curricular dels equips investigadors
- Revisió de les discordances i avaluació per part d'un tercer avaluador
- Classificació final dels projectes

L'avaluació contempla, per a cada projecte, dos aspectes: una valoració qualitativa (avaluadors) i una puntuació quantitativa (AIAQS). A més, el procés finalitza amb un comitè *ad hoc*, format per un grup reduït d'avaluadors, que revisa el resultat de les avaluacions i fa les recomanacions sobre els projectes que caldria finançar.

Valoració qualitativa

Els projectes van ser assignats a dos avaluadors en funció de les característiques, el tema i l'àrea de recerca de què tractés el projecte, així com de l'experiència i camp d'expertesa de l'avaluador. Els avaluadors van actuar de forma independent (*peer review*, revisió d'experts).

En la primera fase del procés es revisava el projecte anonimitzat tenint en compte la rellevància, qualitat i rigor metodològic del projecte en funció dels aspectes següents:

- Coneixement del tema
- Adequació i especificitat d'hipòtesis, objectius i metodologia
- Rellevància científica, sanitària i social
- Factibilitat, pla de treball i cronograma presentats
- Disponibilitat de recursos i adequació del pressupost sol·licitat

Per valorar aquests aspectes els avaluadors disposaven d'un qüestionari estructurat, amb preguntes tancades i categories de resposta en funció d'una escala Likert (totalment d'acord, d'acord, en desacord, totalment en desacord). Al final del qüestionari, els avaluadors havien de respondre si, qualitativament, el projecte els semblava finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable.

Una vegada revisat el projecte anonimitzat, i retornada la valoració a l'AIAQS, en la segona fase del procés els avaluadors rebien la part curricular de l'equip investigador i, de nou, amb un qüestionari estructurat, valoraven aspectes com ara:

- Trajectòria i expertesa de l'equip investigador
- Experiència prèvia en la línia de recerca
- Composició de l'equip
- Diversitat de disciplines i centres participants

Al final d'aquest segon qüestionari, i tenint en compte tant la valoració que havia fet del projecte com la que acabava de fer de l'equip investigador, l'avaluador donava la seva opinió

definitiva sobre si el projecte havia de ser finançable, finançable amb reserves, dubtós o no finançable.

Quan les valoracions dels dos avaluadors sobre un mateix projecte eren discordants, el projecte s'enviava a un tercer avaluador (tercera fase) que el revisava i valorava també de manera independent, és a dir, sense conèixer els resultats de les avaluacions prèvies. Totes les discordances van ser resoltes en el decurs del període d'avaluació.

Així doncs, cada projecte va obtenir dues (o tres) valoracions qualitatives que es van combinar en una de sola, d'acord amb els quadres que hi ha a l'Annex D. La valoració qualitativa final constitueix el resultat —criteri de mesura o de referència— del procés d'avaluació i permet classificar els projectes en una de les quatre categories mútuament excloents ja descrites: Finançable, Finançable amb reserves, Dubtós o No finançable.

Puntuació quantitativa

A l'AIAQS, i de manera automàtica, es va calcular una puntuació quantitativa que atorgava 3, 2, 1 o 0 punts a cadascuna de les 23 preguntes del qüestionari segons si la resposta a la pregunta era Totalment d'acord, D'acord, En desacord o Totalment en desacord, respectivament. La puntuació global de cada avaluació de projecte s'obtenia sumant tots els punts aconseguits, dividint-los pel nombre de preguntes amb resposta i multiplicant aquest resultat per 10. La puntuació total mínima possible era 0 i la màxima, 30.

D'aquesta manera, al final del procés d'avaluació, cada projecte comptava amb una puntuació quantitativa que era la mitjana aritmètica de les dues (o tres) puntuacions calculades amb les valoracions de cadascun dels avaluadors. L'objectiu d'aquestes puntuacions era poder servir d'ajut, utilitzant tècniques estadístiques, a la classificació final dels projectes.

Comitè ad hoc

El comitè *ad hoc*, format per una part dels avaluadors, es va crear per dur a terme la quarta i última fase del procés d'avaluació. El comitè, integrat per 8 avaluadors europeus, es va reunir a Barcelona els dies 14 i 15 de setembre de 2010 per revisar els resultats del procés i elaborar una llista amb els projectes recomanats per ser finançats.

Atès que el total dels pressupostos sol·licitats pels projectes que el procés d'avaluació va classificar com a finançables superava la quantitat de diners recaptada per La Marató de TV3 2009 sobre malalties minoritàries, la primera tasca del comitè *ad hoc* va ser la validació d'aquesta classificació (*face validity*) basada en la valoració qualitativa dels projectes. Així, els membres del comitè no només van reexaminar tots els projectes considerats finançables (92) sinó també aquells projectes discordants que, com a mínim, havien rebut la qualificació de finançable per part de dos dels tres avaluadors (4). A partir d'aquests 96 projectes, i segons els comentaris que havien fet els avaluadors respectius, es va començar a confeccionar una llista amb aquells projectes el finançament dels quals es va considerar prioritari. A l'hora d'incloure els projectes a l'esmentada llista es van tenir en compte aquells que presentessin alguna o diverses de les característiques següents:

- La qualitat dels projectes, d'acord amb els comentaris fets pels avaluadors
- La coherència del projecte
- La viabilitat i/o capacitat per dur a terme el projecte
- L'experiència prèvia de l'equip investigador amb projectes d'igual temàtica
- L'interès del projecte per novedós

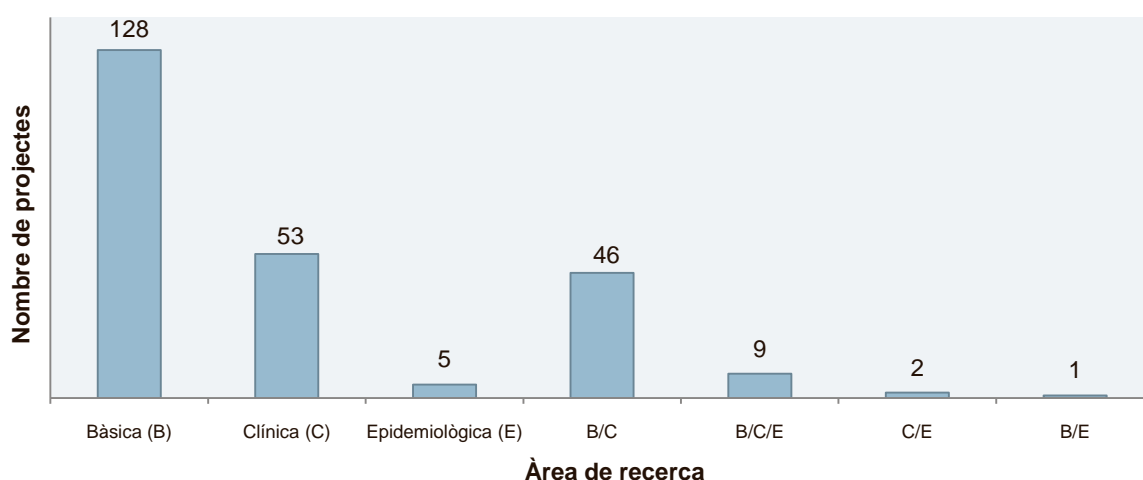
Finalment, es van revisar els pressupostos sol·licitats, es van introduir les modificacions suggerides pels avaluadors en els comentaris dels qüestionaris d'avaluació i es va preparar la llista final.

A les reunions del comitè *ad hoc* van assistir, com a observadors externs, el coordinador de la Comissió Assessora de la Fundació La Marató de TV3, un membre del Programa de recerca i innovació en ciències de la salut del Departament de Salut, una representant de la Fundació La Marató de TV3 i tres membres de l'AIAQS. Els membres de l'AIAQS van coordinar-ne les reunions i van recollir les conclusions del comitè.

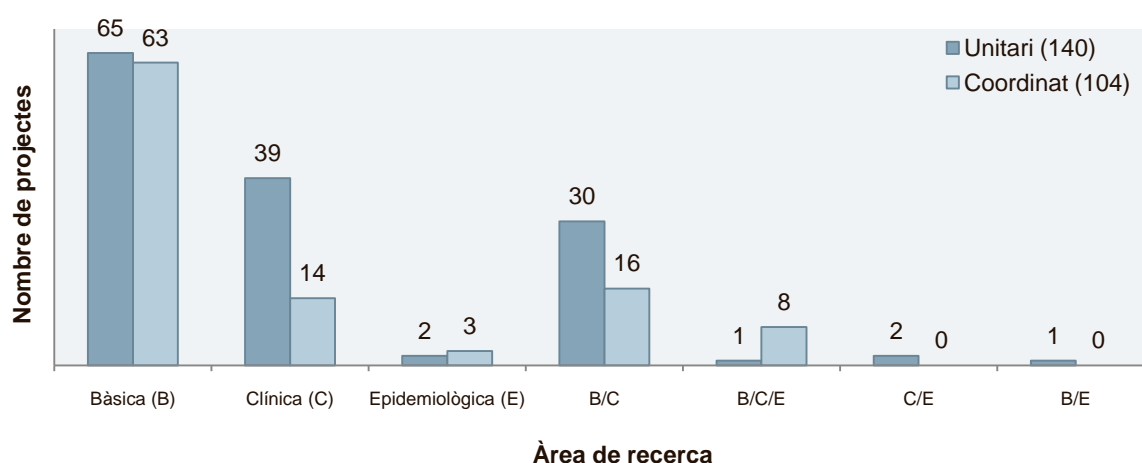
RESULTATS

Per a l'avaluació de la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries es va comptar amb un total de 244 projectes presentats i acceptats (Annex A). Per àrea de recerca, segons els mateixos investigadors, s'identificaven 128 projectes de recerca bàsica; 53, de recerca clínica i 5, de recerca epidemiològica; la resta (58 projectes) eren combinacions d'aquestes àrees de recerca. El Gràfic 4 presenta la distribució dels projectes per àrea de recerca. D'altra banda, 104 projectes eren coordinats i 140 unitaris. En el Gràfic 5 es pot veure la distribució dels projectes per àrea de recerca i tipus de projecte.

Gràfic 4. Distribució dels projectes per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



Gràfic 5. Distribució dels projectes per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



A la Taula 3 es recullen aquestes característiques per als projectes presentats a les vuit darreres edicions de les convocatòries de la Fundació La Marató de TV3 sobre sida, malalties inflammatòries cròniques (intestinals i articulars), malalties respiratòries cròniques, càncer, neurociències, dolor crònic, malalties cardiovasculars, malalties mentals i malalties

minoritàries. Cal destacar que respecte a d'altres convocatòries és més alt el percentatge de projectes de recerca bàsica (53%) i la relació entre projectes coordinats i unitaris és per primera vegada similar.

Taula 3. Característiques dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòries 2001-2009

	2001 Sida	2002 Inflama- tòries	2003 Respira- tòries	2004 Càncer	2005 Neuro- ciències	2006 Dolor crònic	2007 Cardio- vasculars	2008 Mentals	2009 Minoritàries
Projectes acceptats	107	80	105	260	200	81	159	151	244
Àrea de recerca (%)									
Bàsica	49 (46)	38 (47)	32 (30)	132 (51)	139 (70)	26 (32)	66 (42)	47 (31)	128 (53)
Clínica	33 (31)	16 (20)	47 (45)	69 (27)	42 (21)	39 (48)	44 (31)	60 (40)	53 (22)
Epidemiològica	15 (14)	2 (3)	10 (10)	22 (8)	3 (2)	8 (10)	14 (9)	20 (13)	5 (2)
Combinacions	10 (9)	24 (30)	16 (15)	37 (14)	16 (8)	8 (10)	30 (19)	24 (16)	58 (23)
Tipus de projecte (%)									
Unitari	88 (82)	55 (69)	85 (81)	214 (82)	144 (72)	71 (88)	106 (67)	99 (66)	140 (57)
Coordinat	19(18)	25 (31)	20 (19)	46 (18)	56 (28)	10 (12)	53 (33)	52 (34)	104 (43)

A la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries han participat 84 institucions nacionals i internacionals. Per descriure la procedència dels projectes s'han agrupat les institucions a què pertany l'investigador principal en macroorganitzacions. El 81% dels projectes procedeixen de 13 macroorganitzacions (8 grans institucions hospitalàries, 3 universitats i 2 centres de recerca) que han presentat, com a mínim, 197 projectes en aquesta convocatòria. La Taula 4 llista aquestes macroorganitzacions per nombre decreixent de projectes presentats. A l'Annex A es recullen tots els projectes presentats per institució, àrea de recerca i tipus de projecte.

Quant al gènere de l'investigador o investigadora principal, 162 projectes (66%) eren liderats per homes i 82 (34%) per dones.

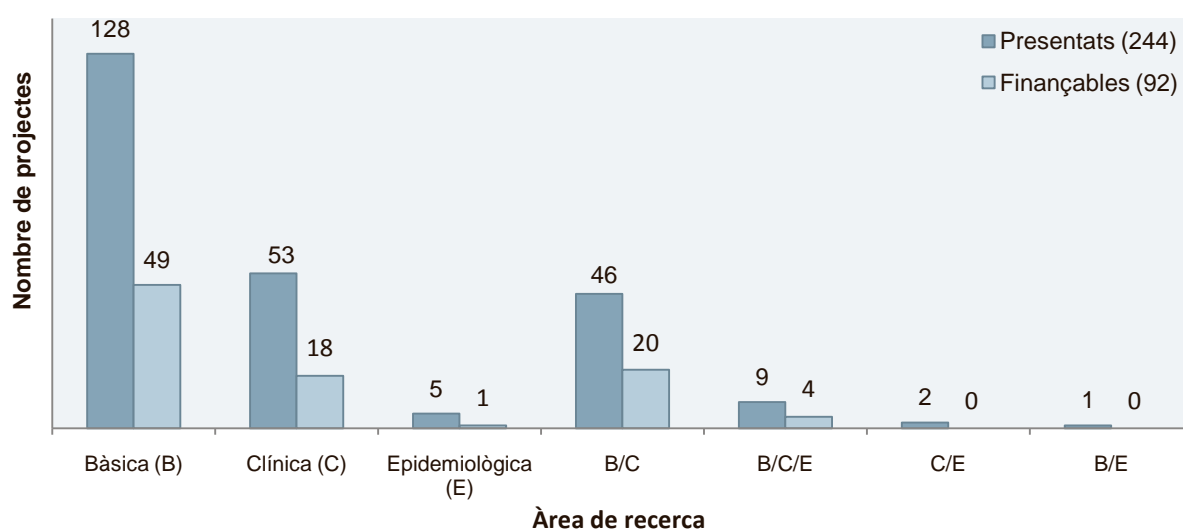
Taula 4. Selecció de macroorganitzacions segons l'adscripció de l'investigador/a principal i el nombre de projectes presentats. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Macroorganització (n=41)	Nombre de projectes presentats	Nombre de projectes unitaris	Nombre de projectes coordinats
Hospital Clínic de Barcelona - Fundació Privada Clínic per a la Recerca Biomèdica - IDIBAPS	40	32	8
Hospital Universitari Vall d'Hebron	25	20	5
Hospital Universitari de Bellvitge - IRO - ICO – IDIBELL	24	9	15
Universitat Autònoma de Barcelona	19	9	10
CSIC	16	9	7
Universitat de Barcelona	16	4	12
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Institut de Recerca - Centre Cochrane Iberoamericà	13	7	6
IMIM – IMAS - Hospital del Mar - Hospital de l'Esperança	12	6	6
Hospital Sant Joan de Déu	9	3	6
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta - IdIBGi - ICO	7	2	5
Universitat Pompeu Fabra	6	4	2
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol	5	4	1
Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona	5	2	3
Altres	47	29	18
Total	244	140	104

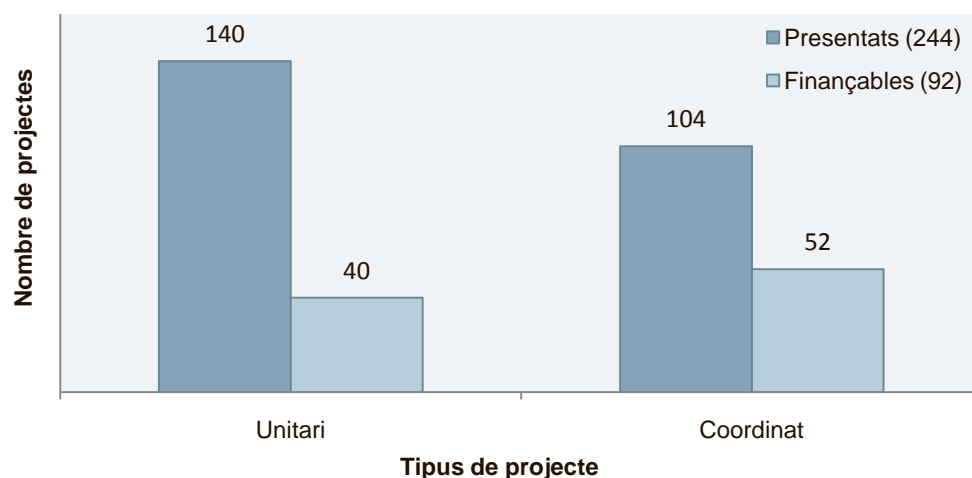
Els resultats de l'avaluació, basada en la qualitat metodològica i científica així com en la rellevància del projectes, indiquen que, dels 244 projectes presentats a la convocatòria, 92 serien finançables, 101 finançables amb reserves, 28 dubtosos i 23 no finançables. Això significa que més d'una tercera part dels projectes van ser considerats de qualitat suficient com per rebre finançament.

Els gràfics 6 i 7 presenten la relació entre el nombre de projectes presentats i finançables per àrea de recerca i per tipus de projecte, respectivament.

Gràfic 6. Projectes presentats i finançables per àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



Gràfic 7. Projectes presentats i finançables per tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



A les taules 5 i 6 es presenta el resultat del procés d'avaluació tant pel que fa a la valoració qualitativa com a la puntuació quantitativa. Les taules mostren la distribució dels projectes

per valoració qualitativa (discordances incloses i resoltes, respectivament), àrea de recerca i puntuació quantitativa mitjana.

Taula 5. Distribució dels projectes per valoració qualitativa (inclou avaluacions discordants), àrea de recerca i puntuació quantitativa mitjana. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Valoració qualitativa	Àrea de recerca	Nombre de projectes	Puntuació mitjana
Finançable (n = 92)	Bàsica (B)	49	24,03
	Clínica (C)	18	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	20	
	BCE	4	
	CE	-	
	BE	-	
Finançable amb reserves (n = 78)	Bàsica (B)	41	19,59
	Clínica (C)	17	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	14	
	BCE	3	
	CE	-	
	BE	1	
Dubtós (n = 9)	Bàsica (B)	5	16,18
	Clínica (C)	2	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	1	
	BCE	-	
	CE	-	
	BE	-	
No finançable (n = 12)	Bàsica (B)	5	12,91
	Clínica (C)	4	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	1	
	BCE	-	
	CE	1	
	BE	-	
Discordant (n = 53)	Bàsica (B)	28	19,58
	Clínica (C)	4	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	1	
	BCE	-	
	CE	1	
	BE	-	
Total		244	20,81

Taula 6. Distribució dels projectes per valoració qualitativa final, àrea de recerca i puntuació mitjana. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Valoració qualitativa	Àrea de recerca	Nombre de projectes	Puntuació mitjana
Finançable (n = 92)	Bàsica (B)	49	24,03
	Clínica (C)	18	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	20	
	BCE	4	
	CE	-	
	BE	-	
Finançable amb reserves (n = 101)	Bàsica (B)	58	20,03
	Clínica (C)	20	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	18	
	BCE	3	
	CE	-	
	BE	1	
Dubtós (n = 28)	Bàsica (B)	13	18,17
	Clínica (C)	6	
	Epidemiològica (E)	2	
	BC	6	
	BCE	1	
	CE	-	
	BE	-	
No finançable (n = 23)	Bàsica (B)	8	14,55
	Clínica (C)	9	
	Epidemiològica (E)	1	
	BC	2	
	BCE	1	
	CE	2	
	BE	-	
Total		244	20,81

S'observa que hi ha un gradient decreixent en les puntuacions quantitatives mitjanes obtingudes d'acord amb la valoració qualitativa atorgada. Així, la puntuació mitjana més alta correspon als projectes considerats finançables, seguida per les dels projectes finançables amb reserves i els dubtosos, essent la més baixa la corresponent als projectes no finançables. A més, la majoria de les diferències entre les puntuacions mitjanes de cadascuna de les categories qualitatives són estadísticament significatives (Taula E.4, Annex E).

A l'Annex E hi ha un resum de les anàlisis estadístiques dutes a terme durant el procés d'avaluació i dels seus resultats.

Atesa la valoració qualitativa, amb el suport de les diferències estadístiques esmentades, el comitè *ad hoc* va seleccionar 96 projectes (Annex F): 92 corresponents als classificats com a finançables, i 4 que, havent resultat discordants en un primer moment, comptaven amb la valoració de finançable per part de dos dels tres avaluadors. D'acord amb els criteris descrits a l'apartat de metodologia, es van seleccionar 23 d'aquests projectes (19 més 4 reserves)

per ser recomanats a la Comissió Assessora de la Fundació La Marató de TV3 per al seu finançament (Annex G). Tots els 23 projectes seleccionats pertanyen al grup de projectes considerats finançables en el procés d'avaluació i cap d'ells és del grup de projectes considerats discordants però que havien estat avaluats com a finançables per dos avaluadors (vegeu l'Annex D amb les combinacions de les valoracions qualitatives).

Els membres del comitè *ad hoc*, explícitament, no van voler fer una llista ordenada o rànquing dels 19 projectes seleccionats ja que van considerar que els d'aquest grup eren igualment mereixedors de l'ajut sol·licitat. En canvi, per a les 4 reserves sí que es va establir un ordre de prioritat. La Taula 7 recull els projectes el finançament dels quals es va considerar prioritari. Els projectes prioritaris apareixen llistats segons el codi d'identificació, mentre que les reserves apareixen ordenades per ordre de prioritat.

Taula 7. Projectes prioritaris per al seu finançament amb institució, àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b	Quantitat adjudicada
FINANÇABLES (projectes ordenats per codi d'identificació)				
002	Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques Institut de Bioquímica Clínica Centro de Investigación Príncipe Felipe Centro de Investigaciones Biológicas	B	C	497.234 €
009	Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs <i>in vivo</i> Facultat de Ciències Biològiques UV Escola Tècnica Superior - Institut Químic de Sarrià Institut Universitari de Ciència i Tecnologia	B	C	376.820 €
016	Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2 Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF	B	U	195.386 €
020	Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF	B	U	193.708 €
039	Colesterol i glicoesfingolípids en la mitocondria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties Institut d'Investigacions Biomèdiques de Barcelona Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer	B	C	193.708 €
044	Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia Institut Municipal d'Investigació Mèdica	B	U	198.750 €
073	Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i traslacionala a les atàxies espinocerebel·loses Institut d'Investigació en Ciències de la Salut "Germans Trias i Pujol" Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge Institut de Biologia Molecular de Barcelona Hospital St. Joan de Déu de Martorell Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta	BCE	C	481.980 €

081	Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Hospital Universitari La Fe Hospital Universitario de Salamanca	B	C	403.750 €
134	Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en Caenorhabditis elegans per explorar teràpies noves IDIBELL Institut d'Investigacions Biomèdiques de Bellvitge	B	U	180.133 €
137	Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornelia de Lange Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge Centro de Investigación Príncipe Felipe	B	C	311.383 €
141	Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge Hospital Universitario La Paz	B	C	297.143 €
166	Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC Facultat de Química UB Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Institut de Ciència de Materials de Barcelona Institut de Biotecnologia i Biomedicina	B	C	475.000 €
171	Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron	B	U	179.720 €
195	Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloidosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control Hospital Clínic i Provincial de Barcelona Vall d'Hebron Institut d'Oncologia Institut Químic de Sarrià	BC	C	445.313 €
202	Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitides Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer School of Medicine Pennsylvania	B	C	331.200 €
229	Anàlisi de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic) Hospital Clínic i Provincial de Barcelona	B	U	162.500 €
257	Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome de Smith-Lemli-Opitz? Hospital Universitari Arnau de Vilanova	B	U	189.538 €
265	Consorci de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR) Institut de Biomedicina de València CSIC Institut de Biotecnologia i Biomedicina Facultat de Ciències Biològiques UV Facultat de Medicina UdL	B	C	436.815 €

277	Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona Institut de Biomedicina de la Universitat de Barcelona, IBUB University of Cambridge	B	C	396.633 €
-----	--	---	---	-----------

RESERVES (projectes ordenats per ordre de prioritat)

233	Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobinopaties majors Hospital Clínic i Provincial de Barcelona Institut de Recerca Hospital de la Sta. Creu i St. Pau	E	C	334.736 €
030	Teràpia celular per al tractament de l'epidermolisi ampul·losa distròfica recessiva Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Hospital del Mar Hospital Universitari Sant Joan Hospital Sant Joan de Déu CIBERER Unidad 714 Hospital Clínic i Provincial de Barcelona	C	C	316.886 €
093	Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques Facultat de Psicologia UB Hôpital Henri Mondor	BC	C	212.812 €
054	Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis Centre de Biotecnologia Animal i Teràpia Gènica UAB Institute de Génétique Moléculaire University of Montpellier II	B	C	349.939 €

- | | |
|---------------------------|-----------------------|
| a. Àrea de recerca | b. Tipus de projecte |
| B: Recerca bàsica | U: Projecte unitari |
| C: Recerca clínica | C: Projecte coordinat |
| E: Recerca epidemiològica | |

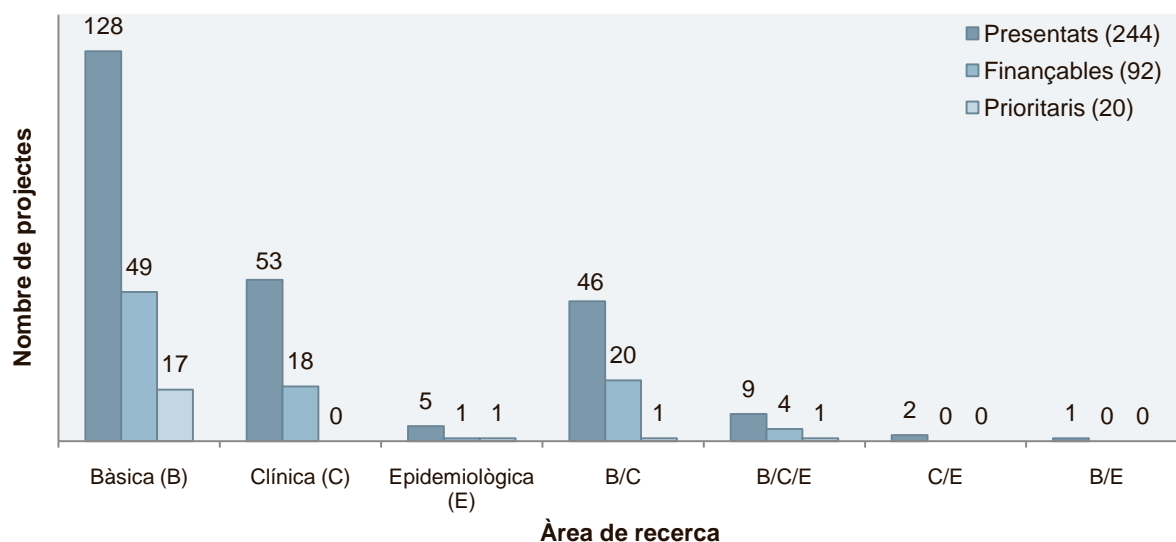
Nota.- El pressupost total dels 19 projectes considerats prioritaris per al seu finançament és de 6.101.647,88 €. Si es tenen en compte també les 4 reserves, el pressupost acumulat arriba a 7.316.021,38 €.

Dels 20 projectes considerats prioritaris, 17 corresponen a recerca bàsica; 1 és epidemiològic, 1 de bàsica-clínica, i 1 de bàsica-clínica-epidemiologia. Pel que fa al tipus de projecte, 13 són coordinats. En conjunt, les diferències en la distribució estan al límit de la significació estadística, per àrea de recerca, dels projectes presentats i dels projectes considerats prioritaris (per exemple, els projectes de recerca bàsica representen el 49,8% dels presentats, mentre que són el 85,0% dels projectes prioritaris). La proporció de projectes coordinats és més gran entre els considerats prioritaris (65,0%) que entre el conjunt de projectes presentats (40,6%).

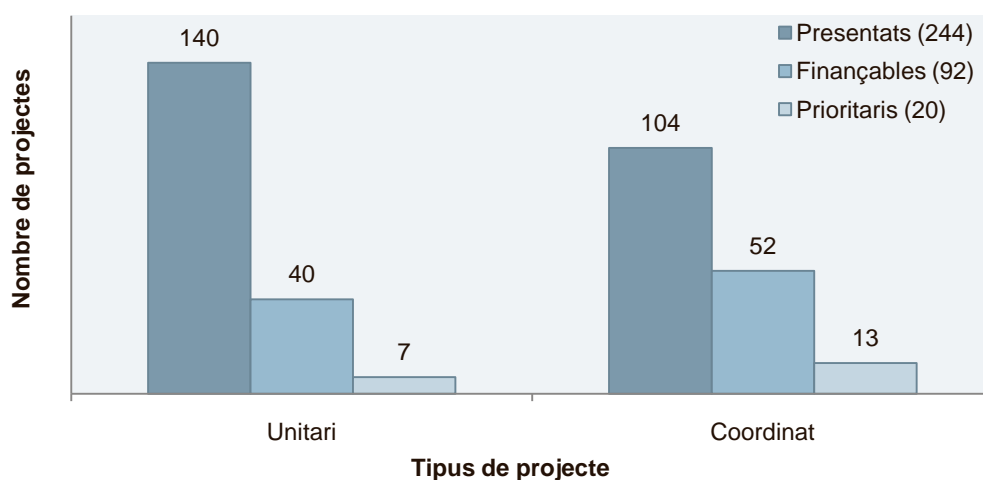
Pel que fa a la puntuació quantitativa mitjana dels projectes prioritaris per al seu finançament (25,2), s'ha de dir que és superior a la dels projectes seleccionats no prioritaris (23,7), però que la diferència no és estadísticament significativa (Annex E, taules E.5 i E.6). Sí que s'han observat diferències estadísticament significatives en la distribució per gènere de l'investigador o investigadora principal entre els projectes presentats (66% homes i 34% dones) i els projectes prioritaris (90% homes i 10% dones).

Els gràfics 8 i 9 mostren la relació numèrica entre els projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca i segons tipus de projecte, respectivament.

Gràfic 8. Projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



Gràfic 9. Projectes presentats, seleccionats i prioritaris per al seu finançament segons tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



La Taula 8 mostra el nombre de projectes presentats, el pressupost sol·licitat, el nombre de projectes considerats prioritaris per al seu finançament i l'import corresponent, segons la macroorganització a la qual pertany l'investigador/a principal del projecte.

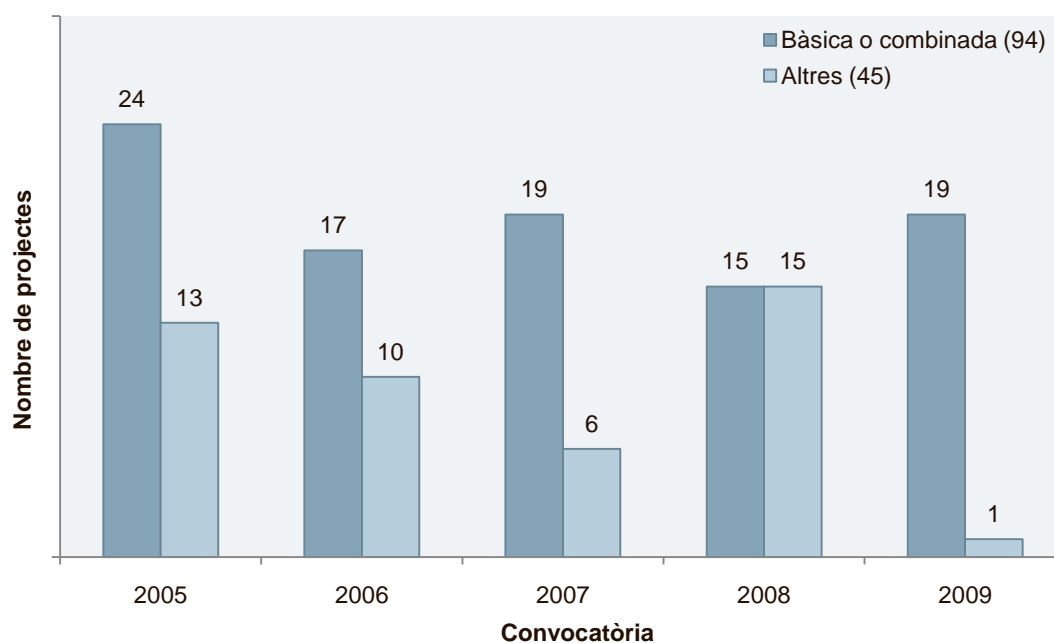
Taula 8. Nombre de projectes presentats i prioritaris per al seu finançament, i pressupost corresponent, segons institució de l'investigador/a principal. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Macroorganització	Nombre de projectes presentats	Pressupost	Nombre de projectes prioritaris	Pressupost ajustat
Hospital Clínic de Barcelona - Fundació Privada Clínic per a la Recerca Biomèdica - IDIBAPS	40	9.287.970,80	3 (+1)	1.273.748,75
Hospital Universitari Vall d'Hebron	25	4.971.658,85	2	654.720,00
Hospital Universitari de Bellvitge - IRO - ICO – IDIBELL	24	7.300.154,52	3	788.659,17
Universitat Autònoma de Barcelona	19	4.989.362,40	(+1)	349.939,00
CSIC	16	4.129.079,50	2	745.276,25
Universitat de Barcelona	16	4.539.463,77	(+1)	212.812,00
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau - Institut de Recerca - Centre Cochrane Iberoamericà	13	3.961.891,50	1 (+1)	720.636,25
IMIM – IMAS - Hospital del Mar - Hospital de l'Esperança	12	3.439.458,32	1	198.750,00
Hospital Sant Joan de Déu	9	2.920.491,96		
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta - IdIBGi - ICO	7	2.426.614,37		
Universitat Pompeu Fabra	6	1.480.407,75	2	389.093,75
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol	5	1.120.106,26	1	481.980,00
Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona	5	1.568.038,00		
Centre de Regulació Genòmica	3	1.347.184,00		
Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)	3	1.469.563,00	2	934.048,75
Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer	3	584.590,38		
Centro de Investigación Príncipe Felipe	2	398.981,00		
Hospital de Terrassa	2	700.210,00		
Hospital Universitari Arnau de Vilanova	2	399.075,00	1	189.537,50
Hospital Universitari Joan XXIII	2	346.826,25		
Hospital Universitari Son Dureta	2	399.375,00		
Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC	2	856.835,67		
Universitat de Lleida	2	441.020,50		
Universitat de València	2	699.321,00	1	376.820,00
Universitat Illes Balears	2	436.250,00		
Universitat Internacional de Catalunya	2	468.035,50		
Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona	1	199.989,00		
Centro Médico Teknon	1	199.655,21		
Fundació ACE Institut Català de Neurociències Aplicades	1	200.000,00		
Fundació Caubet-Cimera Illes Balears	1	200.000,00		
Fundació Ciència i Art	1	476.405,00		
Fundació Echevarne	1	0,00		
Fundació Puigvert	1	200.000,00		
Fundación Manuela Martínez para los Niños con Enfermedades Metabólicas	1	195.000,00		
Hospital de Sabadell	1	296.542,66		
Hospital Psiquiàtric Universitari Institut Pere Mata	1	199.772,50		
Hospital Universitari Mútua de Terrassa	1	181.162,00		
Hospital Universitario Doctor Peset	1	64.800,00		

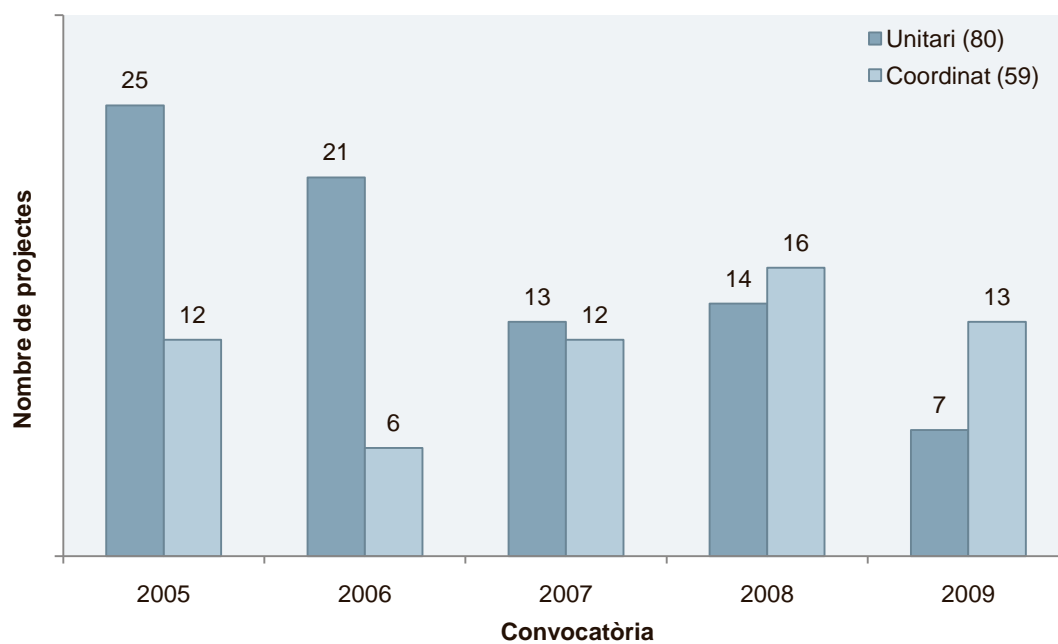
Macroorganització	Nombre de projectes presentats	Pressupost	Nombre de projectes prioritaris	Pressupost ajustat
Institut Atenció i Recerca en la Discapacitat Psíquica	1	146.999,96		
Universitat de Girona	1	189.375,00		
Universitat Miguel Hernández. Alacant	1	199.645,80		
Universitat Politècnica de Catalunya	1	346.830,00		
Universitat Ramon Llull	1	69.573,75		
Universitat Rovira i Virgili	1	80.708,25		
Total	244	64.128.424,43	19 (+4)	7.316.021,42

Per tal de fer una comparativa entre les diferents convocatòries, en el Gràfic 10 es mostra la relació numèrica entre els projectes prioritaris per al seu finançament segons àrea de recerca, distingint entre bàsica o combinada i la resta d'àrees, en les 5 últimes convocatòries de la Marató de TV3. En el Gràfic 11 es fa la mateixa comparativa segons el tipus de projecte: unitari o coordinat.

Gràfic 10. Projectes prioritaris per al seu finançament segons el tipus de projecte segons convocatòria. Fundació La Marató de TV3



Gràfic 11. Projectes prioritaris per al seu finançament segons el tipus de projecte per convocatòria.
Fundació La Marató de TV3



VALORACIÓ FINAL

La valoració del procés d'avaluació dels projectes presentats a la convocatòria de la Fundació La Marató de TV3 de l'any 2009 sobre malalties minoritàries per part dels avaluadors, i especialment pels membres del comitè *ad hoc*, ha estat molt positiva. En general, destaca la qualitat dels projectes presentats a la convocatòria, el bon nivell de participació i l'expertesa del conjunt d'avaluadors internacionals sobre el tema, la confidencialitat en el tractament de les dades i els criteris de qualitat instaurats, així com les característiques del mateix procés d'avaluació (sistemàtic, seriós, esglaonat).

Els membres del comitè *ad hoc* van voler destacar els aspectes següents:

- La importància de poder revisar conjuntament el procés d'avaluació, discutir globalment els comentaris de la resta d'avaluadors i treballar en equip.
- La transcendència de rebre, com a primera fase, el projecte anonimitzat, que permet centrar-se en l'aspecte científic sense tenir en compte l'equip investigador.
- La qualitat del procés d'avaluació, així com la seva transparència i fiabilitat.
- La importància del qüestionari estructurat per a l'avaluació del projecte, sobretot de la breu explicació per a cadascuna de les preguntes.

També van fer alguns comentaris que caldria valorar per a properes edicions:

- Per als investigadors:
 - Recordar la importància de la presentació d'un bon *abstract*.
- Per als avaluadors:
 - Caldria insistir en la importància de justificar amb claredat la valoració qualitativa escollida, atès que aquestes valoracions són la base sobre la qual treballarà el comitè *ad hoc*.
 - Els comentaris haurien de recollir la valoració de la factibilitat i la proposta pressupostària del projecte (avaluada en el qüestionari).
- Per als gestors del procés d'avaluació:
 - Els avaluadors voldrien poder disposar de més barems a l'hora de poder avaluar les despeses de viatges i els costos de publicació en els pressupostos de manera semblant com en el seu moment es va fer en referència a les despeses de personal en què hi ha un barem orientatiu que s'acostuma a seguir i que s'inclou a les bases de les convocatòries.

A diferència d'altres convocatòries, aquest informe presenta una comparativa dels projectes prioritzats en les últimes 5 convocatòries. Destaca, d'una banda, l'evolució cap a un major nombre de projectes prioritzats de recerca bàsica, així com també un major nombre de projectes coordinats, i la reducció del nombre total de projectes prioritzats.

ANNEXOS

Annex A. Projectes presentats i acceptats a la convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries (n = 244)

Taula A.1. Projectes presentats per institució de l'investigador/a principal, àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Càtedra de Recerca Qualitativa	112	Els processos de diagnòstic i assessorament genètic de les malalties metabòliques hereditàries: estudi qualificatiu dels contextos en l'atenció especialitzada	E	U
Centre de Biotecnologia Animal i Teràpia Gènica UAB	054	Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis	B	C
	249	Teràpia gènica per al tractament de la Persistència Hiperplàstica del Vitri Primari utilitzant el gen SIRT1	B	U
	270	Teràpia gènica i proteica per a les distròfies hereditàries de la retina: una aproximació neuroprotectora	B	C
Centre de Biotecnologia Molecular Bcn	090	Manipulació del plegament i la funcionalitat de rodopsines mutades mitjançant factors cel·lulars com a nova estratègia terapèutica per a la retinosi pigmentària	B	C
Centre de Genètica Cardiovascular IdIBGi	239	Displàsia arritmogènica de ventricle dret: determinants de la severitat de l'afectació estructural	B	U
	241	Una síndrome rara que causa mort sobtada en els membres d'una família gran de les illes Canàries	BCE	C
	243	Expressió gènica, interaccions amb proteïnes i tràfic intracel·lular del canal de sodi cardíac: impacte de mutacions causants de síndrome de Brugada	B	U
Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona	288	Generació de línies cel·lulars iPS pacients-específiques per a estudiar malalties genètiques minoritàries del sistema hematopoètic	B	U
Centre de Recerca Cardiovascular	259	Utilització de cèl·lules embrionàries pluripotents com a vehicles per administrar teràpia localitzada	B	U
Centre de Regulació Genòmica	006	Teràpies experimentals per a malalties congènites minoritàries que cursen amb defectes de la visió	B	C
	007	Alteracions corticals en síndromes aneuploides: noves estratègies terapèutiques	B	C
	089	Next generation sequencing technology for the identification of genes involved pancreatic cancer and hereditary pancreatitis	B	C
	271	Plataformes Nanobiosensores per a la identificació de nous factors pronòstics en Leucèmia Mieloide Aguda	C	C
Centro de Investigación Príncipe Felipe	251	Malalties mitocondrials associades amb deficiències en la modificació del tARN en la posició trontollant	B	U
	252	Una nova diana terapèutica a la malaltia de Huntington: el paper d' Apaf-1 en la toxicitat cel·lular induïda pels agregats de poliglutamina	B	U
Centro Médico Teknon	149	"Edotour" programa psicoeducatiu per a afectats amb la síndrome de Tourette i les seves famílies	C	U
CIMERA - Fundació Caubet Cimera Illes Balears	281	Teràpia gènica per al tractament de la Fibrosi Quística mitjançant cèl·lules mare pluripotents induïdes	B	U
Facultat de Biociències UAB	012	Estudis estructurals de l'amiloïdosi sistèmica de cadena lleugera i cerca d'agents terapèutics	B	C
	013	Millora de la prognosi de tumors gials d'alt grau. Estudis preclínics i traslacionals (IMGRATU)	BC	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Facultat de Biologia UB	053	Origen i risc de recurrència de malalties rares associades a deleccions i duplicacions	BC	U
	060	Genètica i teràpia molecular avançada de malalties minoritàries de la cèl·lula mare: lliçons de la disqueratosis congènita, l'anèmia de Fanconi i la Síndrome de Kindler	B	C
	061	Comportament meiòtic i arquitectura genòmica de la regió afectada per la Síndrome Williams-Beuren en la línia germinal femenina humana	B	U
	269	Funció protectora d'ATM en l'aturada mitòtica per prevenir la progressió de cèl·lules portadores de dany	B	U
	027	Diagnòstic genètic a gran escala de distròfies retinals emprant tècniques de seqüenciació massiva de DNA d'última generació	BC	C
	050	Genètica de malalties rares: de la identificació de gens fins a aproximacions terapèutiques	B	C
	062	Del canal iònic a les arítmies clíniques. Estudi clínic, genètic i funcional de les síndromes de QT llarg i de Brugada	BC	C
Facultat de Biologia UPF	094	Relacions funcionals entre el transport intracel·lular del col·lagen de tipus I i els mecanismes de control de qualitat de proteïnes a nivell del reticle endoplasmàtic: estima d'una possible estratègia terapèutica per al tractament de la displàsia craniolenticuloestructural	B	C
	015	Aproximació terapèutica amb antioxidants per prevenir el fenotip conductual en la Síndrome de Williams-Beuren i l'Autisme: Del ratolí a l'humà	B	C
Facultat de Ciències Biològiques UV	009	Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs in vivo	B	C
Facultat de Ciències de la Salut i de la Vida UPF	014	Medical Genomics of common variable immunodeficiency (CVID)	B	C
	016	Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2	B	U
	017	Caracterització d'interaccions entre la subunitat alfa1 del canal P/Q i proteïnes presinàptiques: rellevància en la fisiopatologia de la migranya hemiplègica i l'atàxia episòdica de tipus 2	B	U
	019	Aproximació clinicomolecular per definir els mecanismes patogènics del fenotip de la síndrome de Williams-Beuren (SWB) i identificar dianes terapèutiques	BC	U
	020	Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals	B	U
Facultat de Ciències UIB	238	Efectes moduldors del factor de necrosi tumoral alfa en els mecanismes patogènics de l'esclerosi lateral amiotròfica	B	U
Facultat de Farmàcia UB	085	Recerca d'agonistes naturals d' ERRalpha com dianes terapèutiques per a la correcció dels trastorns congènits de l'oxidació mitocondrial dels àcids grassos	B	U
	263	Darrera de la síndrome de Cornelia de Lange: examen de regions promotores i gens candidats, mutacions d'splicing com a model de relacions genotip-fenotip i interaccions de NIPBL amb altres molècules	BC	C
	268	Paper de l'estrès oxidatiu en autisme i síndrome X fràgil	BC	C

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Facultat de Matemàtiques UB	092	Modelització 3D i simulació biomecànica del síndrome neuro-cranio-vertebral: aplicable a la síndrome Arnold Chiari I, a la Siringomièlia Idiopàtica i a l'Escoliosi Idiopàtica	C	C
Facultat de Medicina CSUB	005	Models en el peix zebra per estudiar la fisiopatologia de la Leucoencefalopatia megalencefàlica amb quists subcorticals	B	C
	011	Avaluació del potencial terapèutic d'una dieta anapleròtica amb triheptanoïna en un model animal de síndrome de deficiència de glut-1	B	C
	068	Implicació potencial de nous gens efectors de la senyalització per BDNF en autisme	B	U
	140	Desmielinització en les conexinopaties: del llit al laboratori	BCE	C
	144	Oligomerització dels receptors de Dopamina, Glutamat i Adenosina als ganglis basals: una nova diana terapèutica en la malaltia de Huntington	BC	C
Facultat de Medicina i Ciències de la Salut UIC	084	Estudi de la incidència i formes clíniques de quatre malalties lisosomals tractables partint de mostres de sang seca	BCE	C
Facultat de Medicina i Ciències de la Salut URV	025	Estudi de la fisiopatologia de l'Atròfia Muscular Espinal enfocat a l'alliberament d'ACh en les unions neuromusculars	B	U
Facultat de Medicina UAB	055	Motoneurons i Cèl·lules Schwann Perisinàptiques per promoure Neuroprotecció i Reinnervació en Esclerosi Lateral Amiotròfica	B	C
	056	Estudi citogènica i molecular de pacients afectats per malformacions congènites i amb marcadors cromosòmics supernumeraris: Associació genotip-fenotip	B	U
	058	El diagnòstic, com més aviat millor, la millor aproximació per lluitar contra les malalties monogèniques minoritàries familiars: implementació de metodologies universals ("arrays" de SNP i de CGH) al Diagnòstic Genètic Preimplantacional*	B	U
	253	La síndrome d'Ehlers-Danlos: aplicació de la metabonòmica en l'estudi de les bases moleculars i l'activitat de les citoquines en l'associació dels trastorns d'angoixa i la laxitud articular	BC	C
	254	Nova estratègia terapèutica en atrofia muscular espinal	B	C
Facultat de Medicina UB	001	Regulació de la funcionalitat de K-Ras en el Síndrome de Noonan per Calmodulina i Proteïna kinasa C	B	U
	026	Reemplaçament cel·lular per la malaltia de Huntington mitjançant la utilització de cèl·lules mare neurals derivades de fetus humans	B	C
Facultat de Medicina UdL	256	Mecanismes patològics i estratègies terapèutiques en la malaltia de la motoneurona de l'infant i de l'adult	B	C
	258	Desenvolupament d'eines per assistència en el diagnòstic, comprensió i tractament de malalties minoritàries: aplicació a malalties relacionades amb centres de ferro-sofre	BE	U
Facultat de Medicina UV	274	Anàlisi de la hiperestructura dels tumors neuroblàstics	C	U
Facultat de Psicologia UB	093	Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques	BC	C
Facultat de Veterinària UAB	059	Miositis canina com a model animal per la dermatomiositis humana	BC	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Facultat d'Odontologia UIC	051	La capacitat de tractament a osteogènesi imperfecta (OI) mitjançant l'ús de la cèl·lules mare pluripotents (DPPSC) de la Polpa dental	B	U
Facultat Psicologia i Ciències i Esport de l'Educació Blanquerna	267	Millora de la qualitat de vida dels adolescents amb escoliosi idiopàtica: un programa específic d'intervenció interdisciplinari per a pacients i les seves famílies	C	U
Facultat de Química UB	282	APRIL implication in Burkitt's lymphoma. Development of therapeutic antagonists.	B	C
Fundació ACE Institut Català de Neurociències Aplicades	151	Estudi transversal i longitudinal de 12 mesos de durada entre mutacions tau positives i progranulines positives en la degeneració lobular frontotemporal: progressió clínica i metabolisme estructural cerebral	C	U
Fundació Ciència i Art	099	Avaluació de la telerehabilitació i dels procediments d'estimulació cerebral en el tractament neurorehabilitador de la distonia focal	C	C
Fundació Echevarne	285	Assaig clínic de fase III a doble cec, randomitzat, creuat senzill per a investigar l'eficàcia de la combinació de l'àcid ascòrbic (vitamina C) i tocoferol (vitamina E) versus placebo en el tractament del dèficit cognitiu i problemes conductuals en la Síndrome de Alzheimer	C	C
Fundació Puigvert	119	Estudi genètic de les Nefropaties no filiades	C	U
Fundación Manuela Martínez para los Niños con Enfermedades Metabólicas	028	Canvis en el perfil dels àcids grassos en la Fibrosi Quística: ¿están relacionados con variaciones del genotip o del fenotip? Posibles implicaciones terapéuticas	BC	U
Hospital Clínic i Provincial de Barcelona	193	Marcadors biològics d'integritat i funció endotelial en l'avaluació i seguiment dels pacients amb hipertensió arterial pulmonar	C	U
	194	Cribatge de portadors de fibrosi quística en una població general de gestants	C	U
	195	Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloidosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control	BC	C
	196	Caracterització genòmica de la síndrome de Lynch i formes hereditàries relacionades per seqüenciació de nova generació (NGS)	C	C
	197	Alteracions immunològiques, cardiovasculars i neurosensorials en hipogonadismes congènits	C	U
	198	Estudi de la relació entre l'estat mutacional i la càrrega al·lèlica de JAK2 i MPL, l'haplotipus 46/1 del gen JAK2 i les característiques inicials, el patró evolutiu i el pronòstic dels malalts amb mielofibrosi	BC	U
	199	Alteracions genètiques i de la resposta immunitària adquirida com factors predictius de la persistència dels anticossos antifosfolípídics en pacients amb síndrome antifosfolípídica	BC	U
	200	Mecanismes relacionats amb la persistència de l'activitat inflamatòria en les vasculitis sistèmiques. Recerca de biomarcadors d'activitat i possibles dianes terapèutiques	C	U
	201	Anàlisis dels mecanismes implicats en la malaltia de Niemann-Pick tipus C, generació de models murins i valoració d'una nova aproximació terapèutica	B	C
	205	Esclerosi hepatoportal: identificació de marcadors no invasius per al seu diagnòstic i pronòstic i recerca de noves dianes terapèutiques	BC	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
	206	Noves eines per al diagnòstic, prognosi i seguiment del tractament de la malaltia de Chagas	C	U
	207	Programació de la funció cardíaca en nens supervivents de síndrome de transfusió feto-fetal	C	U
	208	Estudi mitocondrial de la miosotís amb cossos d'inclusió (forma esporàdica)	BC	U
	210	Deficiència de MyD88 en humans: model de interacció de la resposta immunitària innata amb l'adaptativa. Aproximacions de genòmica, transcriptòmica i proteòmica dirigides a analitzar la resposta immunitària mediades per la via TIR	BC	C
	213	Factors de risc genètic a la distonia de l'adult: estudi multicèntric d'anàlisi d'associació de tot el genoma	BC	U
	214	Paper del receptor d' insulín growth factor receptor en la resistència intrínseca i adquirida a imatinib en GIST	BC	U
	216	Microarray d'expressió de tot el genoma i de microRNAs en la síndrome X fràgil	BC	U
	219	Canvis de la connectivitat cerebral com a biomarcadors de la progressió de la malaltia de Huntington en humans i en models de ratolí	BC	U
	220	Anomalies d'imprinting i epigenètiques en pacients en tractament de reproducció assistida	B	U
	221	Genetic factors in primary biliary cirrhosis. Influence on susceptibility, presentation, course and response to treatment	C	U
	222	Role of Leukotriene E4 in Churg-Strauss vasculitis	BC	U
	224	Identificació de vies diana per terapèutica o prevenció de carcinogènesi fotoinduïda en melanoma familiar amb mutacions a CDKN2A	BC	C
	225	Haplotips del receptor endotelial de la proteïna C (EPCR) en la modulació de l'acció procoagulant de les micropartícules circulants en la síndrome antifosfolipídica: Relació amb les trombosis	C	U
	226	Identificació i caracterització de nous gens mitjançant "homozygosity mapping" en famílies sense diagnòstic concret i sospita d'error congènit del metabolisme	B	U
	227	Estudi genòmic de la Malaltia de Caroli	C	U
	228	Síndrome de POEMS: estudi de la patogènia, validació dels criteris diagnòstics i desenvolupament de guies clíniques de diagnòstic i tractament	C	U
	229	Anàlisis de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic)	B	U
	230	Diagnòstic prenatal de cromosompaties rares mitjançant anàlisi d'alta resolució amb array-CGH a fi d'optimitzar el programa de prevenció d'anomalies congènites	C	U
	231	Paper de la Infecció per Streptococcus Pyogenes com a factor desencadenant de la Narcolèpsia	BC	U
	232	Porfiries agudes i cutànies: recerca de nous biomarcadors d'expressió de la malaltia en sèrum i orina	C	U
	233	Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobínopaties majors	E	C
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau	029	Investigació del sistema de manteniment dels telòmers a la Síndrome de Cushing: una contribució als fenòmens d'envelliment prematur i morbiditat específica ?	C	C

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
	030	Teràpia cel·lular per al tractament de l'epidermolisi ampul·losa distròfica recessiva	C	C
	032	Processament de la recompensa i funció executiva a l'anorèxia nerviosa	C	U
	033	Estudis clínics, bioquímics i genètics de dislipèmies monogèniques rares	B	U
	035	Distròfia de cintura i Charcot-Marie-Tooth: ús d'eines d'anàlisi genòmics de darrera generació per a la identificació de nous gens	B	U
	037	Transplantament de cèl·lules mare tipus mesoangioblast com estratègia terapèutica en un model murí de distròfia muscular per dèficit de disferlina	B	U
	038	Detecció i significat dels símptomes no motors en la malaltia de Parkinson de l'adult jove: un estil basat en la genètica, neuropsicologia i neuroimatge	BC	U
	081	Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda	B	C
	086	Efectes freqüents de les injeccions de toxina botulínica en malalts amb dolor amb distonia cervical	C	U
	087	El dèficit de SMN en la neurona motora: cap a noves vies terapèutiques per a l'atròfia muscular espinal	B	C
	121	IdpCAB (Immunodeficiències Primàries a Catalunya i Balears): estudi en xarxa de factors genètics, epigenètics i funcionals en immunodeficiències primàries	BC	C
Hospital de Sabadell	162	Nou model ortotòpic/ectòpic de ratolí immunodeprimit de carcinoma indiferenciat/neoplàstic de tiroides humà. Una eina útil per a noves teràpies cel·lulars, assajos de fàrmacs i validació en essers humans	B	C
	159	Estudi de la connectivitat cerebral de les xarxes de motivació pel menjar en pacients adults amb la síndrome de Prader-Willi. Correlació amb les característiques clíniques, hormonals i neuropsicològiques i comparació amb subjectes sans i obesos	C	C
Hospital de Terrassa	100	Retinopaties hereditàries. Retinosi pigmentària i amaurosi de Leber: disseny de nous mètodes de diagnòstic molecular i caracterització de nous gens associats utilitzant tècniques d'arrays i seqüenciació de segona generació	C	C
	101	Clínica i genètica del glaucoma hereditari: anàlisi de mutacions de gens que causen glaucoma i caracterització de nous gens associats	C	C
Hospital del Mar	042	Hyper-Igd and periodic fever syndrome: new treatment options by unraveling the IgD enigma	BC	C
	043	Coneixement quimiobiomèdic precompetitiu sobre malalties minoritàries i la seva aplicació al reposicionament de fàrmacs i al disseny de medicines orfes	B	C
	045	Consum matern d'alcohol durant l'embaràs: diagnòstic de l'exposició prenatal, cribratge neonatal i seguiment postnatal	Clínica	U
	047	Caracterització genètica de les síndromes mielodisplàsiques tractades amb Lenalidomida	C	U
	048	Caracterització del limfoma/leucèmia esplènica de cèl·lules B no classificable (limfoma esplènica de cèl·lules B petites amb infiltració difusa de la polpa vermella i tricoleucèmia variant)	C	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
	102	Utilitat del PET amb [11C]-alfa-metil-L-triptofan en l'avaluació prequirúrgica del complex de l'esclerosi tuberosa amb epilèpsia fàrmaco-resistent	C	C
	154	Aplicació de les tècniques de seqüenciació massiva a l'estudi de la micosi fungoide i la síndrome de Sezary	C	U
	156	Síndrome alcohòlica fetal: biomarcadors de consum d'alcohol durant l'embaràs i els mecanismes moleculars subjacents del dany induït per l'alcohol durant el desenvolupament de l'SNC	B	U
Hospital Psiquiàtric Universitari Institut Pere Mata	248	Identificació de deleccions no distals i duplicacions no distals del cromosoma 6p que afectin el locus del receptor domini disoidina 1 (DDR1) en pacients amb discapacitat intel·lectual severa o profunda i patologia neuropsiquiàtrica	BC	U
Hospital Sant Joan de Déu	103	Identificació de nous mecanismes moleculars i dianes terapèutiques en les distròfies musculars: efectes de la matriu extracel·lular i el teixit adipós	B	C
	104	Evolució clínica, radiològica, neurofisiològica i bioquímica de pacients fenilcetonúrics tractats amb dihidroclorat de sapropterina	C	U
	105	Disfunció colinèrgica en la paràlisi supranuclear progressiva: model animal i marcadors neurofisiològics en pacients	B	C
	106	Aplicació de la proteòmica com a eina diagnòstica i d'aproximació als mecanismes neurobiològics de les malalties mitocondrials pediàtriques	C	C
	107	Continuum del Genotip-Fenotip en Craniosinostosi	BC	C
	108	Investigació clínica, bioquímica, neuroradiològica i genètica de la neuroglicopènia en pacients pediàtrics	C	C
	109	Model predictiu de pronòstic clínic del neuroblastoma basat en l'expressió gènica de tres gens. Mecanismes de regulació transcripcional i funció dels gens seleccionada	B	U
	110	Avaluació del receptor sensor del calci com a potencial nou gen supressor de tumors i diana terapèutica en neuroblastoma	B	C
	111	Desenvolupament preclínic de nous tractaments farmacològics pel neuroblastoma	B	U
Hospital Universitari Arnau de Vilanova	255	Determinants moleculars de la tumorigènesi en la síndrome de Cowden	B	U
	257	Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome de Smith-Lemli-Opitz?	B	U
Hospital Universitari de Bellvitge	128	Transcriptòmica, metabòlica i modificacions de proteïnes i de lípids a l'esclerosi lateral amiotròfica	B	C
	139	Prevalença i factors predictius de l'arteriosclerosi carotídia en pacients amb crioglobulinèmia	CE	U
	145	Endofenotips de Neuroimatge de cognició social en la síndrome d'Asperger de l'adult. Estudi comparatiu de RMf amb familiars de primer grau i controls sans	BC	U
Hospital Universitari Doctor Josep Trueta	242	Desenvolupament preclínic de pèptids cíclics com nous fàrmacs per al tractament de subtipus infreqüents d'adenocarcinoma de coll uterí	B	C
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol	074	Perfil genotípic del podòcit i estudi de la resistència farmacològica en la síndrome nefròtica cortico-resistent	C	U
	076	Detecció i caracterització de possibles marcadors genètics per a l'atròfia multisistèmica	B	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Hospital Universitari Joan XXIII	079	Descripció clínica, immunologia i genètica de la immunodeficiència variable comuna, la deficiència de subclasses d'IgC i la deficiència d' IgA	C	U
	063	Desenvolupament i aplicació d'un programa de tractament multidisciplinari de la Síndrome de Dolor Regional Complex	C	U
	247	Estudi de la regulació de GPC3 en la síndrome Simpson-Golabi-Behmel tipus 1	B	U
Hospital Universitari Mútua de Terrassa	064	Remodelatge de la matriu extracel·lular i interaccions epiteli-estroma en la colitis col·làgena i limfocítica. Paper de les cèl·lules T reguladores CD25+FOXP3+	B	U
Hospital Universitari Son Dureta	275	Avaluació, in vitro, d'un enfocament terapèutic nou per a la hipertensió arterial pulmonar idiopàtica: medi acondicionat i microvesícules produïdes per cèl·lules progenitores endotelials circulants humanes	B	U
	276	Noves mutacions i procediments diagnòstics per a les síndromes de deleció i duplicació 22q11.2	BCE	U
Hospital Universitari Vall d'Hebron	165	LLigams funcionals entre pVHL, Kim-1 i CK2 i la seva contribució a l'aparició i progressió del carcinoma cel·lular de cèl·lules clares induït per la malaltia de Von Hippel	B	C
	177	Avaluació de l' electrolits de la saliva com a indicadors d'afectació pancreàtica a la disfunció de la CFTR	C	U
	180	Predicció de la severitat de l'afectació aòrtica en pacients amb síndrome de Marfan. Integració de la genètica, senyalització del TGF-B i propietats biomecàniques de l'aorta	BC	C
	185	Trastorns del son: una dimensió oblidada en els pacients amb una malformació de Chiari tipus I	C	U
	191	Determinació del perfil de citoquines en la malaltia de Behçet en un intent de millorar l'aproximació del tractament	B	C
	234	Estudi de la correlació entre el cabal cardíac (CC) obtingut per cateterisme dret i un mètode de reinhalació de gasos inerts (RGI) en pacients afectats d'hipertensió Arterial Pulmonar	C	U
Hospital Universitario Doctor Peset	284	Detecció de malaltia de Gaucher en pacients amb trombocitopènia immune (Púrpura Trombocitopènia Idiopàtica) primària refractària	E	U
Institut Atenció i Recerca en la Discapacitat Psíquica	049	Valoració de la secció del filum terminale amb els canvis en les exploracions complementàries, RM, potencials evocats, electromiograma, estudis clínics i neuropsicològics en pacients intervinguts durant tres anys i afectes almenys a una de les malalties:	C	U
Institut Català d'Oncologia	113	Marcadors de resposta immune i Leucèmia Limfàtica Crònica (LLC): Hespervirus, poliomavirus, exposició a productes químics i envelliment, en el context de l'estudi espanyol de multicases i controls (MCC-Spain)	E	C
	125	TSCing: integració d'anàlisis genètiques, moleculars i cel·lulars per a una millora en el coneixement dels mecanismes alterats i oportunitats terapèutiques en la síndrome esclerosi tuberosa complexa (TSC)	BCE	C
	131	Avaluació de factors pronòstics i desenvolupament d'eines terapèutiques en melanoma uveal	BC	U
	142	Personalització de l'avaluació de risc en la síndrome de Lynch	B	C

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Institut de Bioenginyeria de Catalunya IBEC	240	Entendre la malaltia de la VHL: Caracterització genòmica i funcional per identificar noves estratègies terapèutiques	BC	C
	244	Avenços en la vigilància epidemiològica per a la millora del maneig dels tumors pediàtrics rars	E	C
	070	Ribonucleotidil reductases; una nova diana terapèutica contra les infeccions cròniques en la fibrosi quística	B	C
	080	Ús de cèl·lules mare pluripotencials induïdes específiques de pacients per al diagnòstic i tractament de l'hemofília A	B	C
Institut de Biologia Molecular de Barcelona	071	Un model de malaltia per a la síndrome de Cockayne en <i>Drosophila melanogaster</i>	B	U
	098	Models animals de la síndrome de Walker-Warburg i altres distròfies musculars congènites (DMC): cercant supressors fenotípics	B	C
	122	Biologia estructural de malalties peroxisomals	B	U
	235	Síndrome Velo-Cardial-Facial: estructura i funció de la proteïna ARVCF	B	U
	236	Model de carcinoma colorectal hereditari de tipus no polipòsic (HNPCC) a <i>drosòfila</i>	B	U
	237	Distròfia i atròfia muscular: la funció de les ubiquitina lligases que regulen el proteasoma	B	U
Institut de Biomedicina de València CSIC	265	Consorci de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR)	B	C
	283	Bases estructurals de les alteracions del Cicle de la Urea	B	U
	287	Anàlisi genètica de la demència frontotemporal a Espanya	BC	U
Institut de Biomedicina i Ciber EHD	008	Paper de les proteïnes transportadores de nucleòsids en la patogènesi i teràpia de malalties rares del metabolisme de nucleòs(t)ids	B	U
Institut de Bioquímica Clínica	002	Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques	B	C
Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer	022	Epigenètica de la Distròfia Muscular de Duchenne i el seu model murí mdx	B	U
	023	Recerca translacional en malalties rares del metabolisme del ferro mitjançant seqüenciació paral·lela massiva	BC	U
	120	Causas genètiques de la trombocitèmia essencial	B	U
Institut de Neurociències UMH	266	Teràpia de cèl·lules per a l'atàxia cerebel·lar que utilitza cèl·lules indiferenciades mesenquimàtiques adultes	BC	U
Institut de Neurociències. Facultat de Biociències UAB	057	Caracterització neurobiològica i aproximació terapèutica en un model murí de la malaltia mitocondrial mortal Síndrome de Leigh	B	C
Institut de Neurociències. Facultat de Medicina UAB	052	Anàlisi de la disfunció microglial induïda per una deficiència en el receptor d'immunitat innata Trem-2, la base de la demència presenil a la malaltia de Nasu-hakola	B	C
	083	Efectes pleiotròpics de l'acumulació de ZMP en la malaltia de Lesch-Nyan	B	C
Institut de Química Avançada de Catalunya	272	Esfincolípids hidrolases lisosomals defectuoses: Noves aproximacions a les malalties de Niemann-Pick A/Bi Farber i perspectives translacionals	B	C

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Institut de Química Computacional UdG	246	Trencament del mimetisme molecular en la síndrome de Guillain-Barré mitjançant tècniques de biologia quàntica	B	U
Institut de Recerca - Hospital Universitari Vall d'Hebron	161	Els receptors de mort com a diana terapèutica en el neuroblastoma	B	U
	164	Anàlisi transcriptòmica de les cefalees trigemino-autonòmiques	C	U
	166	Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry	B	C
	169	Biobanc de mostres de pacients amb immunodeficiències primàries per a estudis funcionals i moleculars	C	U
	170	Caracterització de variants patogèniques i anàlisis de nous factors pronòstics en la Nefropatia IGA	C	U
	171	Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma	B	U
	173	Assaig clínic, randomitzat, paral·lel i cec per avaluar la inflamació de les vies àrees i sistèmica en pacients amb bronquiectasies idiopàtiques infectades crònicament per pseudomona aeruginosa després de tractament antibiòtic inhalat	C	U
	174	Estudi preclínic del tractament del MNGIE mitjançant teràpia gènica, amb un vector lentivíric en un model murí	B	U
	175	Estudi de la metilació del DNA en pacients amb miositis i càncer	B	U
	176	Regulació de la presentació fenotípica de la malaltia de McArdle. Models experimentals i aproximacions terapèutiques	BC	U
	178	Anomalies de la diferenciació sexual (ADS) en pacients 46,XY: reptes clínics, moleculars i terapèutics	BCE	C
	181	Mecanismes de dany neurològic en els trastorns del cicle de la urea	C	U
	182	Projecte CURAGEN: creació d'una unitat per l'estudi de malalties minoritàries d'origen genètic	CE	U
	183	Re-seqüenciació genòmica dirigida per a l'optimització diagnòstica de malalties minoritàries del sistema nerviós en desenvolupament	BC	U
	186	Pseudoobstrucció crònica intestinal: diagnòstic fisiopatològic	C	U
	187	Determinació d'autoanticossos anti-NMO IgG en pacients amb síndrome clínica aïllada que es presenta com a neuritis òptica, mielitis o ambdós	C	U
	188	Reparació fetoscòpica uniportal del mielomeningocele amb cèl·lules progenitores amniòtiques en ovella	BC	U
	189	Descodificació de nous mecanismes moleculars en el tumor de Wilms per millorar l'enfocament terapèutic	B	U
	190	Fisiopatologia de la distonia cèrvica idiopàtica: estudi morfofuncional	BC	U
Institut de Recerca Biomèdica de Barcelona	114	Aminoacidúries heretades: mecanismes de fisiopatologia i recerca de noves dianes terapèutiques	B	C
	115	Recerca d'una teràpia per a la malaltia de Charcot-Marie-Tooth de Tipus 2A	B	U
	116	Tumorigenesis en l'Atàxia-telangiectasia: anàlisi in vivo de la senyalització de l'ATM i els seus rols en la supressió tumoral	B	U
	117	La Síndrome d'Aicardi-Goutières i les nucleases TREX1 i RNAsaH2	B	C

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
	118	Aproximacions de teràpia molecular per a malalties neurogenètiques: noves eines moleculars dirigides al component neurodegeneratiu de l'atàxia de Friederich	B	C
	277	Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar	B	C
	278	Malalties d'acumulació de glicogen: lliçons apreses en l'estudi de la malaltia de Lafora	B	U
	279	Síndrome MELAS: desenvolupament d'un model animal i cerca de nous tractaments	B	C
	280	Role of the armcs gene cluster in mitochondrial function, Wnt signaling, and in the pathogenesis of Charcot-Marie-Tooth and other rare neurodegenerative diseases	B	C
Institut de Recerca Biomèdica de Girona	250	Malalties hereditàries en la mort sobtada cardíaca inexplicada	BCE	C
Institut de Recerca Hospital de la Sta Creu i St Pau	031	Esdeveniments breus d'atonia muscular induïts per l'EMTr (Estimulació Magnètica Transcranial Repetitiva) en un paradigma de provocació farmacològica com a biomarcador de cataplexia en pacients narcolèptics	C	U
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge	137	Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornelia de Lange	B	C
	141	Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions	B	C
	143	Estratègia de biologia de sistemes per modelitzar els trastorns metabòlics i d'estrès oxidatiu en l'adrenoleucodistrofia amb lligament a l'X: disseny de teràpies racionals	B	C
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge - IDIBELL	123	Estudi transcriptòmic per identificar els RNA no codificants alterats en síndrome de Rett	BC	C
	124	Ús d'un model de ratolí de la Síndrome d'ATR-Seckel per investigar el paper de l'epigenètica en els símptomes d'envelliment prematur	B	C
	126	Síndrome de Peutz-Jeghers: anàlisi molecular del gen supressor tumoral reponsable, LKB1	B	C
	129	Identificació dels mecanismes moleculars que modifiquen el fenotip de fibrosi quística mitjançant la seqüenciació de les regions exòniques i RNA	B	C
	130	Paper de les sirtuïnes en l'atàxia de Friedreich	B	U
	132	La síndrome de Rubinstein-Taybi: definició dels perfils (epi)genètics i identificació de dianes del gen CBP en pacients humans i models murins per al disseny de noves teràpies	BC	U
	133	Paper de la senyalització per PI3K en la formació de vasos limfàtics i en la síndrome de limfedema primària	B	C
	134	Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en Caenorhabditis elegans per explorar teràpies noves	B	U
	135	Estratègies de genòmica funcional per a la patologia pulmonar en fibrosi quística	B	C
	136	La regulació de l'expressió gènica en la meiosi i la seva implicació en el bloqueig maduratiu a nivell d'espermatoïcit. Estudi dels nivells dels mRNA i els miRNA del cromosoma X en la cèl·lula germinal	B	U
	138	Miastènia Gravis Autoimmune: Creació d'un banc de teixits i cerca de noves eines terapèutiques	B	U

Centre	Projecte	Títol projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
	148	Vies moleculars i cel·lulars implicades en el desenvolupament i progressió de retinosis pigmentàries i distròfies de cons i bastons: identificació de dianes terapèutiques	B	U
Institut d'Investigació en Ciències de la Salut "Germans Trias i Pujol"	073	Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i translacionals a les atàxies espinocerebel·loses	BCE	C
Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer	192	Aproximacions terapèutiques per millorar les alteracions cognitives i motores en la malaltia de Huntington	B	U
	202	Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitis	B	C
	203	Factors involucrats en la migració de cèl·lules mare neurals normals com a actors principals en la patogènesi dels glioblastomes	B	U
	204	Paper del citoesquelet d'espectrina localitzat en les endomembranes en la salut i la malaltia	B	U
	209	Utilització del perfil d'expressió de microRNA com a marcadors biològics útils en el diagnòstic i pronòstic de limfomes de cèl·lules del mantell	BC	U
	211	Model espontani de progèria en ratolí: caracterització molecular i neurofisiològica	B	C
	212	Antagonisme de catepsines com a teràpia per a les malalties de Niemann-Pick tipus A i B	B	U
	218	Dèficits de l'olfacte a la Síndrome de Kallmann: estudi fenotípic-genotípic i mecanismes fisiopatològics	BC	U
	223	Anàlisi del transcriptoma per al fenotipatge molecular de tumors hipofisaris en humans i models murins	BC	U
Institut d'Investigacions Biomèdiques de Barcelona	039	Colesterol i glicoesfingolípids en la mitocondria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties	B	C
Institut Municipal d'Investigació Mèdica	041	Paper del sistema del plasminògen en els símptomes neurològics de la malaltia de Niemann Pick de tipus A i la Desmosterolosi. Estratègies de rescat	B	C
	044	Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia	B	U
	152	La EGCG (galat d'epigallocatequina), un inhibidor de DYRK1A, com a eina terapèutica per revertir els dèficits cognitius dels subjectes amb la Síndrome de Down	C	C
	153	Genètica i anàlisi funcional de la resposta immunitària innata al cytomegalovirus en la patogènesi de l'Esclerosi Sistèmica	B	C
Institut Universitari d'Investigació en Ciències de la Salut UIB	262	Expressió de fosforilcolina a Pseudomonas aeruginosa i infecció crònica a la fibrosi quística	B	C
Laboratori de Recerca Translacional	010	Cap a un model d'atenció integral i personalitzat de les Neurofibromatosis	BCE	C
LIRAD - Banc de Sang i Teixits BST HUGTiP	077	Síndrome de la persona rígida i atàxia cerebel·lar amb anticossos antidecarboxilasa d'àcid glutàmic i diabetis tipus 1: Alteracions transcripcionals que condueixen a l'autoimmunitat	B	U

a. Àrea de recerca
B: Recerca bàsica
C: Recerca clínica
E: Recerca epidemiològica

b. Tipus de projecte
U: Projecte unitari
C: Projecte coordinat

Annex B. Identifying reviewers within a specific subject area. Case study to select candidate reviewers in the field of rare diseases

ECM Noyons (Center for Science and Technology Studies (CWTS), Leiden University, The Netherlands)

Introduction

The objective of this study was to provide a list of relevant candidates to be used as reviewers in a field that is described as 'rare diseases'. These candidates are identified through bibliographic queries and data processing to provide the following information:

- name of a person
- affiliation of the person as an author
- email address (if available).

We provide this information with the following disclaimer:

- The results are based on a bibliographic query in Medline as an integrated part of Scopus.
- Persons names may not be properly represented in Scopus or Medline regarding:
 - Proportion of his/her oeuvre
 - Proper author name
 - Moreover person may not be represented by our list of candidates due to homonym or synonym author names
- Email addresses may have changed or entered erroneously in Scopus

Method and data

The data we used in this study was collected from the online version of the Medline bibliographic database. This medical and health science database covers all relevant scholarly publications metadata in the medical and health fields.

A simple but focused search strategy was used to collect the relevant data in this field of 'rare diseases' as MeSh term and in free text.

We collected the ID's of these publications and linked them to our Scopus database (update Sept. 2009).

Thus we were able to use the high quality and precision of MeSH and the added information of Scopus (e.g., multiple addresses). Please note that we particularly need this added information to perform our task properly.

Results

The search strategy 2005-2009 yielded over 12,000 publications in Medline and over 9,200 in Scopus. The distribution of these publications over years is as follows.

# publ	year
1671	2005
1938	2006
2366	2007
2444	2008
844	2009

The data is not complete for 2009, due to entry delay in the Scopus database. Therefore, we can only base our finding with respect to trend on publication years 2005-2008. The data shows there is a steady increase, even in such a short period of time. This means that this field is a area with a still growing interest of the scientific community.

We assigned the individual publication to countries by using the author affiliation. The distribution over the most active countries (n>100) is as follows:

# publ	Country
3034	USA
807	UK
665	Germany
588	Japan
490	France
475	Italy
340	Canada
289	Spain
274	Australia
258	China
206	Netherlands
190	Sweden
183	Brazil
173	Taiwan
166	Israel
147	Switzerland
135	Turkey
134	Austria
125	India
125	South Korea
109	Greece
104	Poland
102	Mexico

The most prominent authors are listed below (N>15):

Tsai FJ
Mok CC
Brown MM
Cervera R
Brown GC
Stone EM
Tsokos GC
Yannuzzi LA
Wang JJ
Diamond B
James JA
Morel L
Kunkel LM
Ishida S
AlarconRiquelme ME
Tsai FJ
Rosenfeld PJ

Annex C. Guia per a l'avaluació dels projectes. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

18th TV3 Marató Call
RARE DISEASES

GUIDELINES FOR REVIEWERS

General information

Reviewers should avoid being involved in any conflict of interest with the proposals' content during the review process. Reviewers should not evaluate any proposal in which they have been participating or that represents competing interests to them.

Reviewers should keep confidential any information concerning the proposals and the investigators.

The Catalan Agency for Health Technology Assessment and Research (CAHTA) should keep confidential any information concerning the reviewers. Investigators should not have access to information about the identity of the reviewers.

The reviewers' name and their institutions will be known at the end of the review process, along with information about the methodological issues involved in the review process and the results of the grants awards. However, information about reviewers' identification for each of the proposals reviewed should be kept confidential.

The total amount of about 6 million euros will be available to support between 20-30 grants to commence in 2009. Funding per grant will be up to a maximum of € 200,000 for individual projects, € 350,000 for projects with two groups, and € 500,000 for those with three or more groups. Applicants will be asked to submit detailed budget items and justifications.

Guidelines for reviewers

All research proposals were blinded for reviewing purposes and to ensure impartiality of the review. Reviewers will find "XXXX" or blanks in the document instead of any information about the research team or the institutions involved in the proposal. Approvals of Research Commission and CEICs may not be included for this reason. If you want to be sure that we have received, you can us CAHTA.

Each proposal is assigned to two reviewers depending on the characteristics of the proposal itself (topic and area of research) and the background, experience, and expertise of the reviewer (according to the reviewers' form that was previously filled out).

Coordinated proposals should have an overall review, using only one evaluation form.

Reviewers should examine their assigned proposals and contact CAHTA as soon as possible in case of any conflict of interest or the impossibility of reviewing specific proposals.

Reviewers should follow the timetable from **May to June** (showed in the table at the end of the document) for the review process and contact CAHTA for any delay, change or comment about it.

At the end of the overall review process (November 2010, approximately), reviewers will be compensated with 300 euros for each proposal assessed (taxes included and depending on the agreement between states). Coordinated research proposals act as single-one proposals in terms of reimbursement. The payments will be managed by the TV3 Marató Foundation which will contact you after finishing the review process. It is important to know that only completed reviews (first and second parts) will be reimbursed.

For any question or comment about the functioning of the review process please contact with Ms Maite Solans (msolans@aatrm.catsalut.net) or Ms Noël Marsal (nmarsal@aatrm.catsalut.net).

The review process will be conducted as follow:

- **Step 1. Proposals' assignation.** Each proposal will be independently reviewed by two reviewers. Each reviewer will receive several research proposals (according to their background, the characteristics of the proposals, and the total number of proposals and reviewers) during the beginning of May.
- **Step 2. Evaluation.** The evaluation process will comprise two phases.
 - Reviewers should first fill out an evaluation form to provide an objective score to each of the questions in the form about the scientific and methodological value of the proposal. The Reviewers will also be able to indicate their overall appraisal and recommendations for funding.
 - Second, upon reception of that form by CAHTA with the reviewers' assessment, the investigators CVs along with a second evaluation form with questions regarding the capacity and sufficiency of the investigators will be sent to the reviewers, to ensure that they have the necessary skills, experience and institutional support to carry out and complete the project. Finally, in the same form, reviewers will be asked to assess the overall quality of the proposal (taking into account the two previous assessments: Proposal and CV) and summarize the result of their evaluation in few paragraphs in case the investigators wish to know the reviewers' opinion about the proposal.
 - In case of discrepancies among the two Reviewers and additional reviewer will be called to submit a new appraisal.
 - Complete proposals' review should be done by **June 21st, 2010**.
- **Step 3. Discussion.** Some of the European reviewers (for logistic reasons) will be asked to attend a two-day panel session in Barcelona (by the first week of September) to discuss discrepancies among the reviews and make the final selection

of the proposals. All the travel and accommodation expenses will be covered by the TV3 Marató Foundation.

The evaluation form consists on a structured questionnaire, mostly with closed-ended questions along with a comment for reviewers in each of the questions because the same evaluation form applies to all areas of research (basic, clinical and epidemiological).

At the end of the evaluation form, reviewers are asked to express their overall qualitative opinion for financing, as follow:

RECOMMENDED: Recommended indicates an outstanding proposal and translates into a very high priority for funding (first group of priority). The proposal is original, very well designed, technically feasible, practical and with a realistic work schedule. The hypothesis and goals are clearly stated. The methods section is clear, explicit, and comprehensive and data analysis is logical and well described. The proposal must involve a competent research team with track record of publications and a plan for dissemination of information. The team must also include all the multidisciplinary skills required for the successful completion of the proposed study. *If a project has too many weaknesses, never could be a Recommended project.*

RECOMMENDED WITH RESERVATIONS: Recommended with reservations indicates less enthusiasm for funding of the project. Although the proposal is feasible and meets all or most of the expected criteria (second group of priority), there are, however, a few theoretical and methodological weaknesses in it and essential information is lacking such as vaguely description of the goals, no clear hypothesis, lack of description for statistical analysis or quantification of results, etc, or a shortness of expertise of the research team. Overall, the description of the proposal is good, but somewhat confused and the research team has a strong research background and capacity in the research field. On the other hand, the proposal is very well designed, technically feasible, workable and with a realistic work schedule, but it is impossible to guarantee that all of the necessary expertise (as per the publications) is represented by the team. The proposal might be funded if appropriate recommendations are made.

QUESTIONABLE: Questionable indicates a low level of scientific quality and/or relevance; therefore, it would be difficult to fund the proposal. Enthusiasm on the proposal is modest. The major weakness is the poorly developed and unfocused research design. Methodology and description of the design are questionable and superficial due to lack of details on critical elements, it is highly doubtful that the proposal will have definitive outcomes, although the research team is strong enough scientifically. On the other hand, the proposal may be not feasible, too ambitious and comprise more work than is likely to be carried out in the time frame proposed, or even the track record of the research team may be insufficient.

NOT RECOMMENDED: Not recommended indicates significant weaknesses or absence in meeting the expected criteria; hence it would be highly difficult to fund the

proposal. The proposal is not novel, too superficial in its present form not being able to describe the exact methodology behind the study. It is also unclear what the expected outcome measures, are and there is no strong logical order of tasks and experiments. The proposal may be very ambitious and not feasible in the short time exposed. The expertise of the team may not be sufficient to undertake the project, the publication record of the PI is poor and in most cases appears irrelevant to the proposed area of research.

Not recommended also indicates that the proposal does not fit with the call. (Please see the first question of the proposal evaluation form, if you answered “disagree” or “strongly disagree”)

In addition, at CAHTA, a global score (taken into account a score given to each question and the total number of answered questions) will be computed to summarize the overall quantitative evaluation of the proposal. Any question left blank (*not applicable*) will be excluded from the analysis. For each proposal, the two qualitative assessments from the reviewers will be combined and the mean of the two quantitative scores calculated.

Finally, discordances in the review will be discussed in a panel session among some of the European reviewers. Reviewers will receive more specific information about this meeting in the coming months.

Timetable

The review process may take up to 6 weeks (from May to June). The following table shows the steps included in the process for reviewers as well additional actions to be taken by CAHTA and the TV3 Marató Foundation after the review.

Table. Review process for the 18th TV3 Marató Call on Rare Diseases

Proposal review									
Part I. Scientific and methodological assessment									
Part II. CV and overall assessment									
Panel planning									
Preliminar Results									
Panel session									
Final results									
Grants awards									
Reimbursement for the reviewers tasks									
Working paper									

Deadline: June 21st

Two-day Panel in Barcelona during the first week of September

Annex D. Combinacions de les valoracions qualitatives dels projectes. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Taula D.1. Combinacions de les valoracions qualitatives de dos avaluadors independents. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Finançable (F)	Finançable amb reserves (FR)	Dubtós (D)	No finançable (NF)
F - F F - FR	FR - FR FR - D	D - D	D - NF NF - NF

Discordant
F - D FR - NF F - NF

Taula D.2. Combinacions de les valoracions qualitatives de tres avaluadors independents (avaluacions discordants més tercera avaluació). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Finançable amb reserves (FR)	Dubtós (D)	No finançable (NF)
F - F - D F - FR - D F - F - NF	F - D - D F - D - NF F - FR - NF FR - FR - NF	F - NF - NF FR - D - NF FR - NF - NF

Annex E. Anàlisi estadística. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Avaluació de les propietats mètriques del qüestionari o instrument d'avaluació

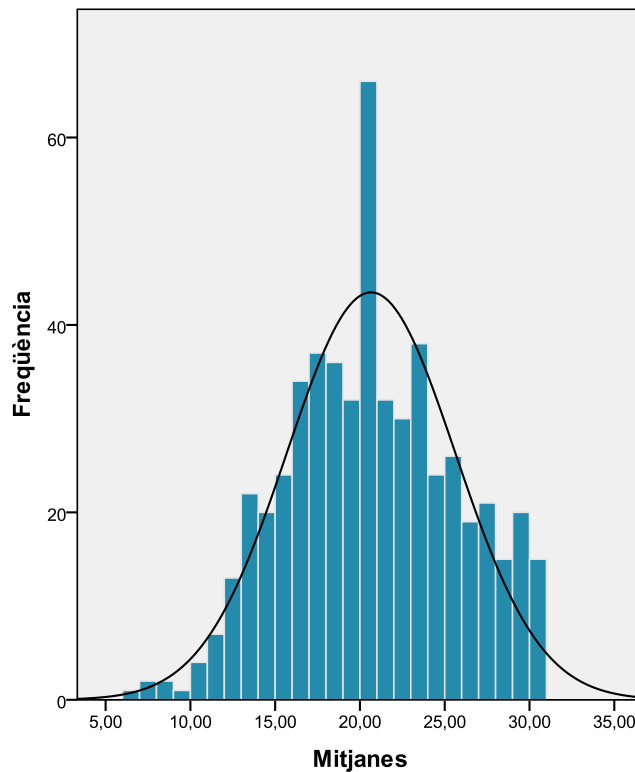
Per tal d'avaluar les propietats mètriques del qüestionari utilitzat per valorar els projectes de recerca es van estudiar dos aspectes:

- La fiabilitat o consistència interna, que indica la precisió de la puntuació quantitativa total basada en l'homogeneïtat (intercorrelacions) dels ítems del qüestionari d'avaluació.
 - Mesurada mitjançant l'alfa de Cronbach
- La validesa relacionada amb el criteri, que indica l'habilitat del qüestionari d'avaluació per discriminar la qualitat dels projectes. Es mesura mitjançant:
 - La mitjana, la desviació estàndard i els efectes sobre i terra
 - La correlació entre la mitjana de la puntuació quantitativa i la valoració qualitativa (que és el criteri de mesura)
 - L'anàlisi discriminant, amb la tècnica receiver operating characteristics (ROC)

L'anàlisi es va dur a terme amb 541 avaluacions. Pel que fa a la consistència interna, es va obtenir una alfa de Cronbach de 0,95, tant per a la puntuació total com per a cada ítem.

El Gràfic E.1 mostra les mesures de tendència central i de dispersió per a la validesa relacionada amb el criteri.

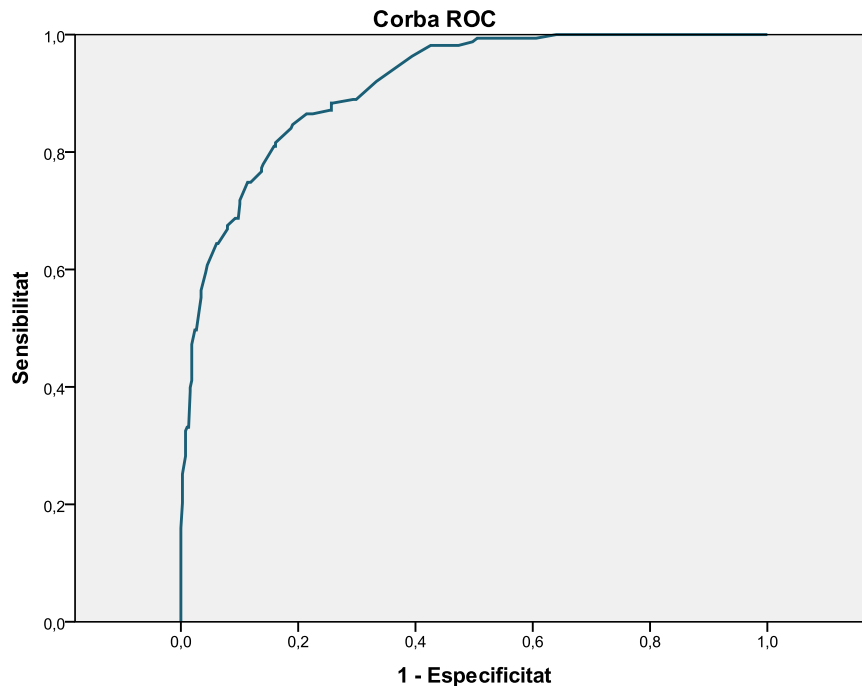
Gràfic E.1. Distribució de les mitjanes i els efectes sostre i terra per a la validesa relacionada amb el criteri. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



La mitjana és de 20,7 punts (rang: 7,0 – 30,0) i la desviació estàndard de 4,9. La mediana se situa en 20,4 punts. Es pot observar que no hi ha cap avaluació amb puntuació mínima 0 (efecte terra, 0 %) i un 2,8% tenen efecte sostre (puntuació màxima 30).

La correlació entre la puntuació quantitativa mitjana i la valoració qualitativa, mesurada amb el coeficient de correlació d'Spearman, és bona (0,79). També és satisfactòria l'àrea obtinguda sota la corba ROC, del 91 %, tal com mostra el Gràfic E.2.

Gràfic E.2. Corba ROC resultant de l'anàlisi discriminant de la validesa relacionada amb el criteri. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries



Aquestes dades indiquen que, per cada punt que s'incrementa la puntuació quantitativa, la probabilitat que el projecte valorat sigui considerat finançable augmenta un 70% [OR=1,7 (IC 95 %: 1,5 – 1,8)].

Anàlisi estadística de les valoracions qualitatives i les puntuacions quantitatives

En aquest apartat de l'anàlisi es presenta, en primer lloc i a les taules E.1, E.3 i E.5, l'estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives mitjanes (mitjana, desviació estàndard i rang), per valoració qualitativa. Posteriorment, apareix la comparació entre categories qualitatives i el nivell de significació estadística de les diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes (comparacions múltiples de Scheffé) a les taules E.2, E.4 i E.6.

Taula E.1. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (inclou projectes amb avaluacions discordants) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Valoració qualitativa	Mitjana (DE)	Mínim	Màxim	Nre. projectes
Finançable	24,03 (2,66)	18,23	30,00	92
Finançable amb reserves	19,59 (2,22)	13,51	24,35	78
Dubtós	16,18 (2,38)	12,17	20,82	9
No finançable	12,91 (2,15)	8,63	15,87	12
Discordant	19,58 (2,88)	14,06	24,93	53
Total	20,81 (3,87)	8,63	30,00	244

Taula E.2. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

	Finançable	Finançable amb reserves	Dubtós	No finançable
Finançable amb reserves	4,44 0,000			
Dubtós	7,85 0,000	3,41 0,007		
No finançable	11,11 0,000	6,68 0,000	3,27 0,080	
Discordant	4,45 0,000	0,01 1,000	-3,40 0,009	-6,67 0,000

Taula E.3. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (amb els projectes amb avaluacions discordants resoltes) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Valoració qualitativa	Mitjana (DE)	Mínim	Màxim	Nre. projectes
Finançable	24,03 (2,66)	18,23	30,00	92
Finançable amb reserves	20,03 (2,32)	13,51	24,93	101
Dubtós	18,17 (2,64)	12,17	23,04	28
No finançable	14,55 (2,66)	8,63	19,57	23
Total	20,81 (3,87)	8,63	30,00	244

Taula E.4. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

	Finançable	Finançable amb reserves	Dubtós
Finançable amb reserves	4,00 0,000		
Dubtós	5,86 0,000	1,87 0,008	
No finançable	9,48 0,000	5,49 0,000	3,62 0,000

Taula E.5. Estadística descriptiva de les puntuacions quantitatives dels projectes (amb els projectes considerats prioritaris per al seu finançament) per valoració qualitativa. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Valoració qualitativa	Mitjana (DE)	Mínim	Màxim	Nre. projectes
Prioritari i Seleccionat	25,22 (2,83)	20,29	29,35	20
Prioritari i No seleccionat	23,69 (2,49)	18,23	30,00	76
Finançable amb reserves	19,88 (2,23)	13,51	24,90	97
Dubtós	18,17 (2,64)	12,17	23,04	28
No finançable	14,55 (2,66)	8,63	19,57	23
Total	20,81 (3,87)	8,63	30,00	244

Taula E.6. Diferències de les puntuacions quantitatives mitjanes entre categories de valoració qualitativa (els valors entre parèntesis indiquen el nivell de significació estadística). Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

	Prioritari i Seleccionat	Prioritari i No seleccionat	Finançable amb reserves	Dubtós
Prioritari i No seleccionat	1,53 (0,189)			
Finançable amb reserves	5,34 (0,000)	3,80 (0,000)		
Dubtós	7,06 (0,000)	5,52 (0,000)	1,71 (0,033)	
No finançable	10,68 (0,000)	9,14 (0,000)	5,33 (0,000)	3,62 (0,000)

Annex F. Projectes examinats pel comitè ad hoc (n = 92+4). Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Taula F.1. Projectes examinats pel comitè ad hoc per àrea de recerca i tipus de projecte. Fundació La Marató de TV3. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries

Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
Projectes amb valoració FINANÇABLE (F)			
002	Epilèpsia progressiva mioclònica de Lafora: Bases fisiopatològiques de la malaltia i aproximacions terapèutiques	B	C
005	Models en el peix zebra per estudiar la fisiopatologia de la Leucoencefalopatia megalencefàlica amb quists subcorticals	B	C
007	Alteracions corticals en síndromes aneuploides: noves estratègies terapèutiques	B	C
009	Desenvolupament de nous tractaments per a la Distròfia Miotònica: descobriment de fàrmacs in vivo	B	C
010	Cap a un model d'atenció integral i personalitzat de les Neurofibromatosis	BCE	C
011	Avaluació del potencial terapèutic d'una dieta anapleròtica amb triheptanoïna en un model animal de síndrome de deficiència de glut-1	B	C
014	Medical Genomics of common variable immunodeficiency (CVID)	B	C
015	Aproximació terapèutica amb antioxidants per prevenir el fenotip conductual en la Síndrome de Williams-Beuren i l'Autisme: Del ratolí a l'humà	B	C
016	Estudi del paper de l'estrès nitro-oxidatiu en la formació d'oligòmers i fibres d'Abeta i llur toxicitat en el múscul esquelètic en la miopatia de cossos d'inclusió tipus 2	B	U
020	Entendre i combatre la progressió de la Distròfia Muscular de Duchenne en models animals	B	U
022	Epigenètica de la Distròfia Muscular de Duchenne i el seu model murí mdx	B	U
023	Recerca translacional en malalties rares del metabolisme del ferro mitjançant seqüenciació paral·lela massiva	BC	U
030	Teràpia cel·lular pel tractament de l'epidermolisi ampul·losa distròfica recessiva	C	C
031	Esdeveniments breus d'atonïa muscular induïts per l' EMTr (Estimulació Magnètica Transcranial Repetitiva) en un paradigma de provocació farmacològica com a biomarcador de cataplexia en pacients narcolèptics	C	U
039	Colesterol i glicoesfingolípids en la mitocòndria hepàtica i del cervell i l'alteració del metabolisme contribueix a la patologia de la malaltia de Niemann Pick tipus C i caveolinopaties	B	C
042	Hyper-Igd and periodic fever syndrome: new treatment options by unraveling the IgD enigma	BC	C
044	Paper de la ciclina O en l'atàxia-telangiectàsia	B	U
047	Caracterització Genètica de les Síndromes mielodisplàsiques tractades amb Lenalidomida	C	U
054	Entendre i tractar la neurodegeneració causada per les Mucopolisacaridosis	B	C
064	Remodelatge de la matriu extracel·lular i interaccions epiteli-estroma en la colitis col·làgena i limfocítica. Paper de les cèl·lules T reguladores CD25+FOXP3+	B	U
071	Un model de malaltia per a la síndrome de Cockayne en Drosophila melanogaster	B	U
073	Estudis clínics, genètics, epidemiològics, patofisiològics i translacionals a les atàxies espinocerebel·loses	BCE	C
081	Avaluació de les adhesions focals com a noves dianes terapèutiques en leucèmia mieloide aguda	B	C
083	Efectes pleiotròpics de l'acumulació de ZMP en la malaltia de Lesch-Nyan	B	C

Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
087	El dèficit de SMN en la neurona motora: cap a noves vies terapèutiques per a l'atròfia muscular espinal	B	C
089	Next generation sequencing technology for the identification of genes involved pancreatic cancer and hereditary pancreatitis	B	C
090	Manipulació del plegament i la funcionalitat de rodopsines mutades mitjançant factors cel·lulars com a nova estratègia terapèutica per a la retinosi pigmentària	B	C
092	Modelització 3D i simulació biomecànica de la síndrome neuro-cranio-vertebral: aplicable a la síndrome Arnold Chiari I, a la Siringomièlia Idiopàtica i a l'Escoliosi Idiopàtica	C	C
093	Caracterització dels perfils simptomàtics a la malaltia de Huntington i la seva relació amb alteracions de connexions cortico-subcorticals específiques	BC	C
098	Models animals de la síndrome de Walker-Warburg i altres distròfies musculars congènites (DMC): cercant supressors fenotípics	B	C
100	Retinopaties hereditàries. Retinosi pigmentària i amaurosi de Leber: disseny de nous mètodes de diagnòstic molecular i caracterització de nous gens associats utilitzant tècniques d'arrays i seqüenciació de segona generació	C	C
104	Evolució clínica, radiològica, neurofisiològica i bioquímica de pacients fenilcetonúrics tractats amb dihidroclorat de sapropterina	C	U
105	Disfunció colinèrgica en la paràlisi supranuclear progressiva: model animal i marcadors neurofisiològics en pacients	B	C
106	Aplicació de la proteòmica com a eina diagnòstica i d'aproximació als mecanismes neurobiològics de les malalties mitocondrials pediàtriques	C	C
108	Investigació clínica, bioquímica, neuroradiològica i genètica de la neuroglicopènia en pacients pediàtrics	C	C
114	Aminoacidúries heretades: mecanismes de fisiopatologia i recerca de noves dianes terapèutiques	B	C
115	Recerca d'una teràpia per a la malaltia de Charcot-Marie-Tooth de Tipus 2A	B	U
116	Tumorigenesis en l'Atàxia-telangiectasia: anàlisi in vivo de la senyalització de l'ATM i els seus rols en la supressió tumoral	B	U
121	IdpCAB (Immunodeficiències Primàries a Catalunya i Balears): estudi en xarxa de factors genètics, epigenètics i funcionals en immunodeficiències primàries	BC	C
123	Estudi transcriptòmic per identificar els RNA no codificants alterats en síndrome de Rett	BC	C
128	Transcriptòmica, metabolòmica i modificacions de proteïnes i de lípids a l'esclerosi lateral amiotròfica	B	C
130	Paper de les sirtuïnes en l'atàxia de Friedreich	B	U
132	La síndrome de Rubinstein-Taybi: definició dels perfils (epi)genètics i identificació de dianes del gen CBP en pacients humans i models murins per al disseny de noves teràpies	BC	U
133	Paper de la senyalització per PI3K en la formació de vasos limfàtics i en la síndrome de limfedema primària	B	C
134	Paper funcional de factors d'splicing en la retinitis pigmentosa autosòmica dominant (RP-ad): desxiframent dels seus mecanismes moleculars en Caenorhabditis elegans per explorar teràpies noves	B	U
135	Estratègies de genòmica funcional per a la patologia pulmonar en fibrosi quística	B	C
137	Estudi de les funcions del complex de cohesines en la síndrome de Cornèlia de Lange	B	C
141	Caracterització global de defectes en la metilació del DNA subjacents en totes les síndromes relacionades amb impressió genètica causades per epimutacions	B	C

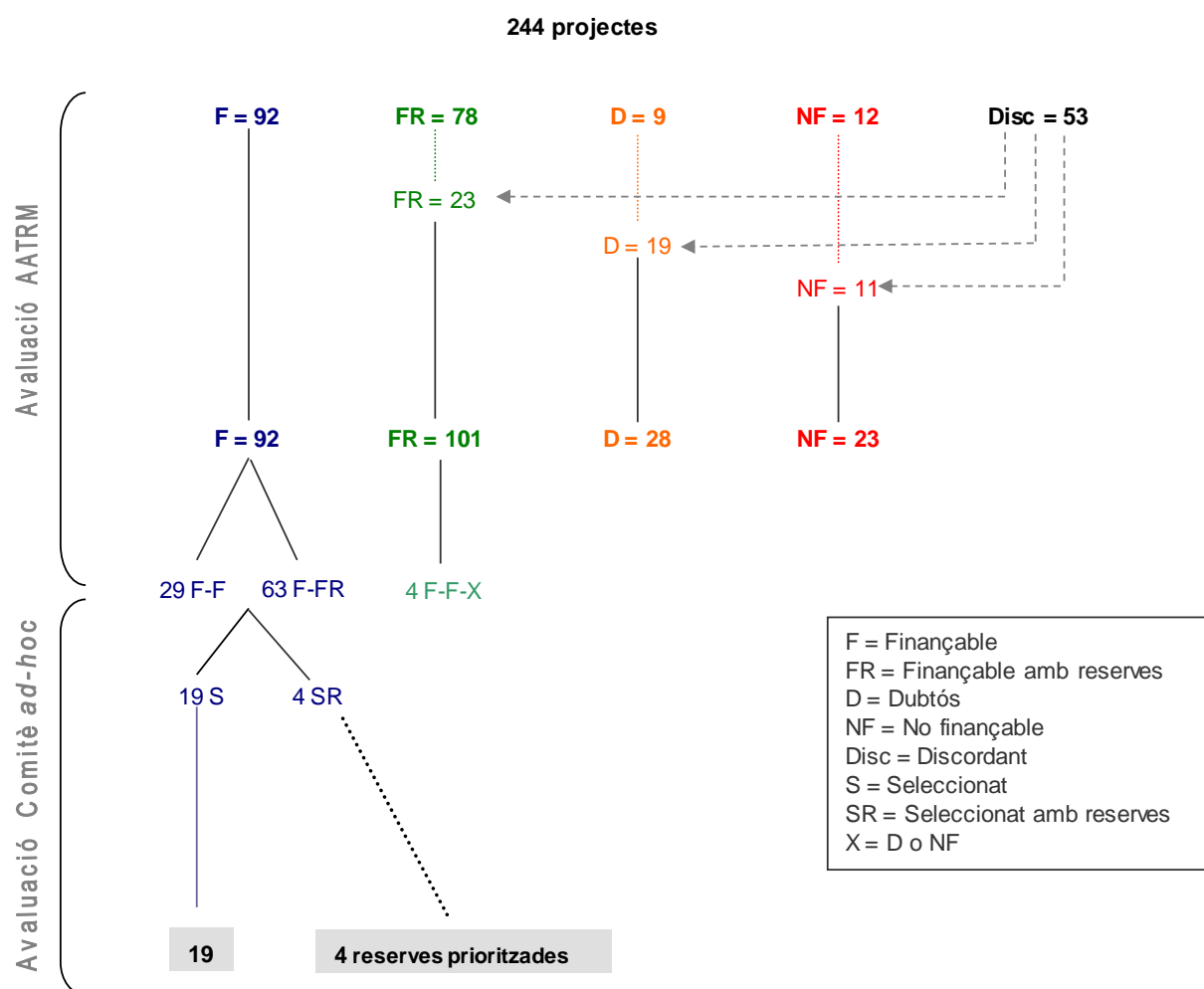
Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
143	Estratègia de biologia de sistemes per modelitzar els trastorns metabòlics i d'estrès oxidatiu en l'adrenoleucodistrofia amb lligament a l'X: disseny de teràpies racionals	B	C
153	Genètica i anàlisi funcional de la resposta immunitària innata al cytomegalovirus en la patogènia de l'Esclerosi Sistèmica	B	C
159	Estudi de la connectivitat cerebral de les xarxes de motivació per al menjar en pacients adults amb la síndrome de Prader-Willi. Correlació amb les característiques clíniques, hormonals i neuropsicològiques i comparació amb subjectes sans i obesos	C	C
166	Desenvolupament de nanomedicines per a la teràpia de substitució enzimàtica en la malaltia de Fabry	B	C
171	Inhibició de la Via Noth com a diana terapèutica en el rabdomiosarcoma	B	U
174	Estudi preclínic del tractament del MNGIE mitjançant teràpia gènica, amb un vector lentivíric en un model murí	B	U
180	Predicció de la severitat de l'afectació aòrtica en pacients amb síndrome de Marfan. Integració de la genètica, senyalització del TGF-B i propietats biomecàniques de l'aorta	BC	C
181	Mecanismes de dany neurològic en els trastorns del cicle de la urea	C	U
183	Re-seqüenciació genòmica dirigida per a l'optimització diagnòstica de malalties minoritàries del sistema nerviós en desenvolupament	BC	U
185	Trastorns del son: una dimensió oblidada en els pacients amb una malformació de Chiari tipus I	C	U
186	Pseudoobstrucció crònica intestinal: diagnòstic fisiopatològic	C	U
192	Aproximacions terapèutiques per millorar les alteracions cognitives i motores en la malaltia de Huntington	B	U
193	Marcadors biològics d'integritat i funció endotelial en l'avaluació i seguiment dels pacients amb hipertensió arterial pulmonar	C	U
195	Anàlisi proteòmica de modificacions post-traduccionals de la transtirretina com a marcador d'activitat en pacients amb amiloïdosi hereditària per mutació de la TTR: un estudi cas-control	BC	C
196	Caracterització genòmica de la síndrome de Lynch i formes hereditàries relacionades per seqüenciació de nova generació (NGS)	C	C
197	Alteracions immunològiques, cardiovasculars i neurosensorials en hipogonadismes congènits	C	U
200	Mecanismes relacionats amb la persistència de l'activitat inflamatòria en les vasculitis sistèmiques. Recerca de biomarcadors d'activitat i possibles dianes terapèutiques	C	U
202	Clinical spectrum and cellular and synaptic mechanisms of autoimmune synaptic encephalitides	B	C
206	Noves eines per al diagnòstic, prognosi i seguiment del tractament de la malaltia de Chagas	C	U
209	Utilització del perfils d'expressió de microRNA com a marcadors biològics útils en el diagnòstic i pronòstic de limfomes de cèl·lules del mantell	BC	U
210	Deficiència de MyD88 en humans: model d' interacció de la resposta immunitària innata amb l'adaptativa. Aproximacions de genòmica, transcriptòmica i proteòmica dirigides a analitzar la resposta immunitària mediades per la via TIR	BC	C
211	Model espontani de progèria en ratolí: caracterització molecular i neurofisiològica	B	C
216	Microarray d'expressió de tot el genome i de microRNA en la síndrome X fràgil	BC	U
218	Dèficits de l'olfacte a la Síndrome de Kallmann: estudi fenotípic-genotípic i mecanismes fisiopatològics	BC	U
219	Canvis de la connectivitat cerebral com a biomarcadors de la progressió de la malaltia de huntington en humans y en models de ratolí	BC	U
220	Anomalies d'imprinting i epigenètiques en pacients en tractament de reproducció assistida	B	U

Projecte	Títol del projecte	Àrea de recerca ^a	Tipus de projecte ^b
223	Anàlisi del transcriptoma per al fenotipatge molecular de tumors hipofisaris en humans i models murins	BC	U
229	Anàlisi de nous antígens en la neuromielitis òptica (IgG-NMO/AQP4) seronegativa (Malaltia de Devic)	B	U
230	Diagnòstic prenatal de cromosompaties rares mitjançant anàlisi d'alta resolució amb <i>array</i> -CGH a fi d'optimitzar el programa de prevenció d'anomalies congènites	C	U
231	Paper de la Infecció per <i>Streptococcus Pyogenes</i> com a factor desencadenant de la Narcolèpsia	BC	U
233	Creació d'una xarxa catalana per al diagnòstic i seguiment clínic de les anèmies rares degudes a hemoglobínopaties majors	E	C
250	Malalties hereditàries en la mort sobtada cardíaca inexplicada	BCE	C
257	Juga la senyalització per Ret un paper important en la síndrome d'Smith-Lemli-Opitz?	B	U
263	Darrera de la síndrome de Cornelia de Lange: examen de regions promotores i gens candidats, mutacions d'splicing com a model de relacions genotip-fenotip i interaccions de NIPBL amb altres molècules	BC	C
265	Consorti de recerca integrativa de l'Atàxia de Friedreich: aproximació fisiopatològica i terapèutica (FAIR)	B	C
266	Teràpia de cèl·lules per a l'atàxia cerebel·lar que utilitza cèl·lules indiferenciades mesenquimàtiques adultes	BC	U
268	Paper de l'estrès oxidatiu en autisme i síndrome X fràgil	BC	C
270	Teràpia gènica i proteica per a les distròfies hereditàries de la retina: una aproximació neuroprotectora	B	C
272	Esfingolípids hidrolases lisosomals defectuoses: Noves aproximacions a les malalties de Niemann-Pick A/Bi Farber i perspectives translacionals	B	C
276	Noves mutacions i procediments diagnòstics per a les síndromes de deleció i duplicació 22q11.2	BCE	U
277	Identificació dels agregats del receptor d'andrògens que causen l'Atròfia Muscular Espinal Bulbar	B	C
281	Teràpia gènica per al tractament de la Fibrosi Quística mitjançant cèl·lules mare pluripotents induïdes	B	U
282	APRIL implication in Burkitt's lymphoma. Development of therapeutic antagonists.	B	C
287	Anàlisi genètica de la demència frontotemporal a Espanya	BC	U
Projectes DISCORDANTS amb 2 valoracions F			
060	Genètica i teràpia molecular avançada de malalties minoritàries de la cèl·lula mare: lliçons de la disqueratosi congènita, l'anèmia de Fanconi i la Síndrome de Kindler	B	C
117	La Síndrome d'Aicardi-Goutières i les nucleases TREX1 i RNAsaH2	B	C
118	Aproximacions de teràpia molecular per a malalties neurogenètiques: noves eines moleculars dirigides al component neurodegeneratiu de l'atàxia de Friederich	B	C
201	Anàlisi dels mecanismes implicats en la malaltia de Niemann-Pick tipus C, generació de models murins i valoració d'una nova aproximació terapèutica	B	C

a. Àrea de recerca
B: Recerca bàsica
C: Recerca clínica
E: Recerca epidemiològica

b. Tipus de projecte
U: Projecte unitari
C: Projecte coordinat

Annex G. Esquema dels resultats del procés d'avaluació. Convocatòria 2009 sobre malalties minoritàries





World Health Organization
Collaborating Centre for
Health Technology Assessment



INAHTA

Membre fundador



Membre corporatiu



Membre corporatiu

ciberesp

Membre corporatiu